



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE 2023

(- 4 ENE 2023)

Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras

LA MINISTRA DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial, de las conferidas por el párrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 del 2011, en desarrollo del numeral 5 del artículo 2 del Decreto Ley 4107 de 2011, y,

CONSIDERANDO

Que la Ley 1392 de 2010, modificada por la Ley 1438 de 2011, reconoce a las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adopta disposiciones tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a los pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral a su abordaje.

Que, reconociendo tal carácter, el párrafo 3° del artículo 15 de la Ley 1751 de 2015, estatutaria del derecho fundamental a la salud, aclaró que los criterios de exclusión para la financiación de servicios y tecnologías en salud no podrán afectar *"el acceso a tratamientos a las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas"*.

Que el Decreto 780 de 2016, Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social, en su artículo 2.8.4.4 establece las fases para la recopilación y consolidación de información sobre los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas, de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Que, mediante la Resolución 1895 de 2001 el Ministerio de Salud, adoptó la codificación de morbilidad en Colombia, de que trata la Décima Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) como estándar definido por la Organización Mundial de la Salud (OMS), la cual sirve como herramienta en epidemiología, administración sanitaria y medicina clínica, para clasificar enfermedades y otros problemas de salud consignados en diferentes registros clínicos como historias clínicas, registros individuales de prestación de servicios (RIPS), certificados de defunción y registros de vigilancia en salud pública; así como, para facilitar el almacenamiento, consulta e intercambio de información de diagnósticos médicos con diversos fines.

Que el SIVIGILA tiene como responsabilidad el proceso de observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos en salud, el cual sustenta la orientación, planificación, ejecución, seguimiento y evaluación de la práctica de la salud pública.

Que, mediante la Resolución 5265 de 2018 este Ministerio actualizó el listado de enfermedades huérfanas en cumplimiento a lo ordenado en el párrafo del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011.

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Que en el marco de lo dispuesto en el artículo 16 del Decreto 4107 de 2011, la Dirección de Promoción y Prevención de este Ministerio, para actualizar el listado enfermedades huérfanas adelantó la revisión de las nominaciones desde el año 2019 hasta el 2021, recibiendo las propuestas de los ciudadanos y de las diferentes organizaciones clínicas, académicas, científicas, gremiales y de pacientes.

Que, el procedimiento de actualización del listado, afectado en su desarrollo por la pandemia provocada por la COVID-19, incluyó la nominación de aquellas enfermedades susceptibles de ser consideradas como huérfanas, la búsqueda y revisión de la literatura científica, la presentación sintética y clínica de la información recuperada y el análisis en diferentes paneles de expertos en la temática, quienes expresaron su opinión para decidir si la enfermedad nominada debía ser incluida en el listado de enfermedades huérfanas, excluida o modificada, según la petición del nominador y el cumplimiento de los criterios definidos en la Ley 1438 de 2011.

Que desde el último trimestre del 2021 y hasta el primer trimestre de 2022, la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio realizó la revisión del listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución, y generó los ajustes correspondientes a los códigos de la CIE-10, conforme a la última actualización disponible.

Que, conforme a lo anterior y habiendo culminado el procedimiento de actualización del listado de forma participativa y con la mejor experticia clínica, es necesario adoptar la versión 4.0 con las modificaciones resultantes del procedimiento de actualización, para mantener unificado el listado de enfermedades huérfanas - raras a nivel nacional.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas – raras desarrollado en el anexo técnico, el cual hace parte integral de este acto administrativo.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. La presente resolución aplica a las entidades promotoras de salud (EPS), las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS), las entidades que administran los regímenes Especial y de Excepción, las secretarías de salud de los órdenes departamental, distrital, y municipal o quien haga sus veces, al Instituto Nacional de Salud (INS) y a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud (ADRES).

Artículo 3. Número de identificación. Con el fin de facilitar la identificación de las enfermedades huérfanas, el listado asigna el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido en la versión anterior del listado, sin generar un nuevo consecutivo. El número de identificación de la enfermedad huérfana es exclusivo y no puede ser asignado a ninguna otra, incluso si el número de identificación corresponde a una enfermedad excluida del listado.

Artículo 4. Usos del listado. El listado de enfermedades huérfanas se deberá utilizar para:

- a) Generar y administrar los registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad.

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO **0000023** DE

2023

HOJA N.º 3

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

- b) Notificar los nuevos casos de enfermedades huérfanas al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), o el sistema de información vigente.
- c) Usar el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Huérfanas o de los registros de información que en su contenido relacionen enfermedades huérfanas.

Artículo 5. Publicación del listado. El listado de enfermedades huérfanas estará disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital (RID) de este Ministerio.

Artículo 6. Vigencia y derogatoria. El presente acto administrativo rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 5265 de 2018.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C. a los, - 4 ENE 2023



DIANA CAROLINA CORCHO MEJÍA
Ministra de Salud y Protección Social

Aprobó:
Dirección de Promoción y Prevención *euise*
Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios
Dirección Jurídica *ihc*

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

ANEXO TÉCNICO

LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (VERSIÓN 4.0)

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	Q878
2	3-metilcrotónil glicinuria	E711
3	Síndrome Ablefaron macrostomia	Q870
4	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	D898
5	Síndrome de Acalasia microcefalia	Q395
6	Acalasia primaria	K220
7	Acatasemia	E803
8	Aceruloplasminemia	G230
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	E723
10	Acidemia butírica	E711
11	Acidemia cadena media	E711
12	Acidemia glutárica I	E713
13	Acidemia glutárica II	E713
14	Acidemia isovalérica	E711
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	E721
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	E721
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	E721
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	E711
19	Acidemia orgánica no especificada	E711 E712
20	Acidemia piroglutámica	D551
21	Acidemia propiónica	E711
22	Acidemia succínica	G713
23	Acidosis láctica	G713
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	E711
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	E711
26	Aciduria 4 hidroxibutírica	E728
27	Aciduria argininosuccínica	E722
28	Aciduria fumárica	E888
29	Aciduria malónica	E728
30	Aciduria metilmalónica con homocistinuria	E711
31	Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas	E711
32	Aciduria mevalónica	E888
33	Aciduria no especificada	E711
34	Aciduria orotica hereditaria	D530
35	Acondrogénesis	Q770
36	Acondroplasia	Q774
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	Q774
38	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Q688
39	Acrania	Q758
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	Q870
41	Acrocraneofacial disostosis	Q870
42	Acrodermatitis enteropatica	E832
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	Q785
44	Acromatopsia	H535
45	Acromegalia	E220
46	Acromegalia cutis gyrata	M894
47	Acromegaloide, facies	Q870
48	Acromelanosis	L814
49	Acroosteolisis tipo dominante	M895
50	Adamantinoma	C402
51	AD-DKC (Mutación en TERC)	Q828
52	AD-DKC (Mutación en TERT)	Q934
53	AD-DKC (Mutación en TINF2)	D610
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	D824
55	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	E713

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
56	Afalangia hemivertebbras	Q878
57	Afalangia sindactilia microcefalia	Q872
58	Afasia progresiva no fluida	G231
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	D800
60	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	D800
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	Q870
62	Agammaglobulinemia ligada a X	D800
63	Agenesia de cuerpo caloso – neuropatia	G600
64	Agenesia de cuerpo caloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	G114
65	Agenesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja	Q878
66	Agenesia gonadal	Q991
67	Agenesia parcial de páncreas	Q450
68	Agenesia renal bilateral	D800
69	Agenesia traqueal	Q321
70	Aglosia adactilia	Q872
71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus	Q878
72	Albinismo con sordera	H905
73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine	E703
74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	E703
75	Albinismo ocular sordera sensorial tardía	E703
76	Albinismo oculo-cutáneo	E703
77	Alcaptonuria	E702
78	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	D560
79	Alfa-manosidosis	E771
80	ALPS-CASP10	D479
81	ALPS-FASLG	D479
82	Amaurosis – hipertricosis	H355
83	Amaurosis congénita de Leber	H355
84	Amebiasis por amebas salvajes	B601
85	Amelia, autosómica recesiva	Q730
86	Amiloidosis secundaria	E853
87	Amioplastia congénita	Q743
88	Anadiplosia metafisaria	Q785
89	Analbuminemia congénita	R770
90	Anemia de cuerpos de Heinz	D582
91	Anemia de Fanconi	D610
92	Anemia diseritropoyetica, congénita	D644
93	Anemia hemolítica debido a Déficit de piruvato quinasa de los globulos rojos	D552
94	Anemia hemolítica letal anomalias genitales	D588
95	Anemia hemolítica por Déficit de adenilato quinasa	D553
96	Anemia hemolítica por Déficit de glucosa fosfato isomerasa	D552
97	Anemia hemolítica por Déficit de glutation reductasa	D551
98	Anemia hemolítica, no esferocítica, por Déficit de hexoquinasa	D552
99	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	D508
100	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X	D640
101	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X con ataxia	D640
102	Anencefalia/exencefalia aislada	Q000
103	Anestesia corneal anomalias retinianas sordera	Q878
104	Angioedema adquirido	T783
105	Angioedema hereditario	D841
106	Angioma en racimo	D180
107	Angiomatosis cutanea y digestiva	Q278
108	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	D180
109	Angiomatosis quística de hueso, difusa	E881
110	Aniridia	Q131
111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor	Q878
112	Aniridia ausencia de rotula	Q878
113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad	Q131

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental	G110
115	Anisakiasis	B810
116	Anoftalmia - insuficiencia hipotalamo-pituitaria	Q044
117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalías esqueléticas	Q878
118	Anoftalmia - microftalmia, aislada	Q112
119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica	Q878
120	Anomalia acro-pecto-renal	Q878
121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal	Q138
122	Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis	H508
123	Anomalia de Poland	Q878
124	Anomalia de Uhl	Q248
125	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares	Q870
126	Anomalías auriculo-oculares, fisura labial	Q870
127	Anomalías cardíacas - heterotaxia	Q288
128	Anomalías cráneo digitales retraso mental	Q870
129	Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental	L678
130	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor	Q798
131	Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - Déficit intelectual	Q878
132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión	Q843
133	Anoniquia microcefalia	Q878
134	Anosmia congénita aislada	Q078
135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	Q878
136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental	Q872
137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos	Q878
138	Anquilosis glosopalatina	Q383
139	APECED (APS-1)	E310
140	Aplasia cutis - miopía	Q848
141	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	Q848
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	Q848
143	Aplasia de peroné ectrodactilia	Q738
144	Aplasia medular idiopática	D610
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	Q738
147	Apraxia ocular tipo Cogan	H518
148	Aqueiropodia	Q748
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	Q878
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	Q878
151	Arañazo de gato, enfermedad del	A281
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	Q828
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3)	Q828
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	Q935
155	Argininemia	E722
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	D811
157	Arrinia	Q301
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	Q870
159	Arteritis temporal juvenil	L958
160	Arteritis de células gigantes	M316
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	M082
162	Artritis relacionada con entesitis	M081
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	Q897
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	Q688
165	Artrogriposis distal tipo 6	Q688
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	Q878
167	Artrogriposis no especificado	Q688
168	Asociación MURCS	Q878
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	Q890
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	G318
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	G111
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	G112

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 7

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	G111
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	G111
175	Ataxia de Friedreich	G111
176	Ataxia de Harding	G111
177	Ataxia episódica tipo 3	G118
178	Ataxia episódica tipo 4	G118
179	Ataxia episódica tipo 5	G118
180	Ataxia episódica tipo 6	G118
181	Ataxia episódica tipo 7	G118
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	G118
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	G111
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	G111
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	G118
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	G112
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	G118
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	G110
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	G112
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	E798
191	Ataxia telangiectasia	G113
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	G112
193	Atelosteogénesis I	Q788
194	Atelosteogénesis II	Q775
195	Atelosteogénesis III	Q788
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	I678
197	Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	I709
198	Atireosis	E031
199	Atransferrinemia	E880
200	Atresia biliar	Q442
201	Atresia de coanas	Q300
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	Q878
203	Atresia de intestino delgado	Q419
204	Atresia duodenal	Q410
205	Atresia tricúspide	Q224
206	Atrofia dentato-rubro-palido-luisiana	G118
207	Atrofia multisistémica	G903
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	G111
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	G128
210	Atrofia muscular espinal proximal	G120
211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	G121
212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	G120
213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	G121
214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	G121
215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	G121
216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	G120
217	Atrofia óptica	H472
218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	H472
219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	H312
220	Atrofoderma lineal de Moulin	L908
221	Auriculo-osteo-displasia	Q875
222	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar	Q828
223	Autismo, mancha en vino de Oporto	Q858
224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	D822
225	Bandas amnióticas familiares	Q798
226	Beta-manosidosis	E771
227	Beta-talasemia	D561
228	Blefarochalasia labio doble	Q870
229	Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia estatura baja	Q878
230	Blefaroptosis miopía ectopia lentis	Q158
231	Bradiopsia	H538
232	Braquicefalia aislada	Q750

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar	Q878
234	Braquidactilia de Hirschsprung	Q431
235	Braquidactilia hipertensión arterial	Q738
236	Braquidactilia no especificada	Q738
237	Braquidactilia preaxial hallux varus	Q738
238	Braquidactilia tipo A5	Q738
239	Braquidactilia tipo A6 (Síndrome de Osebold-Remondini)	Q738
240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)	Q738
241	Braquitelefalangia - dismorfismo - Síndrome de Kallmann	Q870
242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodoncia - anomalías de la piel	-
243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes	Q841
244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	-
245	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil	G938
246	Calcificaciones talámicas simétricas	G938
247	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	G238
248	Campomelia tipo Cumming	Q878
249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	E850
250	Camptobraquidactilia	Q748
251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	Q872
252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición	Q872
253	Camptodactilia no especificada	Q873
254	Camptodactilia taurinuria	Q681
255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	Q871
256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	Q871
257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el Síndrome de APECED)	E310
258	CANDLE (mutación en PSMB8)	L982
259	CARD11 mutación con ganancia de función	D812
260	Cardiomiopatía - anomalías renales	Q878
261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón	I422
262	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtiretina	I425
263	Cardiopatía congénita - miembros cortos	Q872
264	Carnosinemia	E708
265	CASPASE 8 DEFECT	D479
266	Cataratas ataxia sordera	G112
267	Cataratas microcórnea	Q138
268	Cataratas miocardiopatía	Q878
269	Cataratas nefropatía encefalopatía	Q878
270	Cataratas retraso mental hipogonadismo	Q878
271	Cataratas-glaucoma	Q120
272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia	Q875
273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia	Q875
274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales	-
275	Cetoacidosis debida a Déficit de beta-cetotilasa	E711
276	Cirrosis biliar primaria	K743
277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	K746
278	Cistationinuria	E721
279	Cistinosis	E720 E721
280	Cistinuria	E720
281	Citrulinemia	E722
282	Coartación atípica de aorta	Q251
283	Colangitis esclerosante	K830
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	-
285	Colestasis linfedema	Q820
286	Colitis colagenosa	K528
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	P783

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
288	Coloboma del iris con ptosis - Déficit intelectual	Q870
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	Q122
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	Q871
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	Q878
292	Coloboma ocular	Q130
293	Complejo de Carney	D448
294	Complejo fémur-peroné-cubito	Q728
295	Complejo miembros-pared abdominal	Q878
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	Q248
297	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual	Q871
298	Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	Q878
299	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Q785
300	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Q785
301	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Q773
302	Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico	Q773
303	Condrodisplasia recesiva letal	Q788
304	Condrodisplasia tipo Blomstrand	Q788
305	Conjuntivitis leñosa	H104
306	Conodisplasia craneofacial	Q875
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	Q878
308	Convulsiones - Déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	E723
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	G404
310	Cordoma	C767
311	Coroidea atrofia alopecia	Q828
312	Coroideremia	H312
313	Coroideremia - obesidad - sordera	Q878
314	Cráneo ectodérmica displasia	Q875
315	Cráneo-osteo-artropatia	M894
316	Craneoraquisquisis	Q001
317	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - Déficit intelectual	Q878
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	Q878
319	Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal	Q078
320	Craneosinostosis aplasia de peroné	Q872
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	Q878
322	Craneosinostosis braquidactilia	Q870
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	Q870
324	Craneosinostosis tipo Boston	Q758
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	Q870
326	Craniorrinia	Q308
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	Q031
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	D828
329	Crioglobulinemia mixta	D891
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	D588
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalias de dermatoglifos	Q878
332	Cromosoma 1 en anillo	Q932
333	Cromosoma 10 en anillo	Q932
334	Cromosoma 14 en anillo	Q932
335	Cromosoma 17 en anillo	Q932
336	Cromosoma 18 en anillo	Q932
337	Cromosoma 20 en anillo	Q932
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	Q878
339	Cutis laxa	Q828
340	Cutis marmorata telangiectasia congénita	Q828
341	Cutis verticis gyrata - Déficit mental	Q828
342	Dacriocistitis osteopoiquilosis	Q788
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	Q878
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	Q738
345	Defecto en la activación K-Ras	D479
346	Defecto en la activación N-Ras	D728

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 10

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
347	Defectos del ciclo de Krebs	E888
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	D808
349	Deficiencia de MCM4	D848
350	Deficiencia de OX40	D818
351	Deficiencia de UNC119	D728
352	Deficiencia de γ c	D812
353	Deficiencia de 10R β	K528
354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa	E711
355	Deficiencia de ACT1	B372
356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)	G318
357	Deficiencia de AD-IRF8	D848
358	Deficiencia de AID	D805
359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	D806
360	Deficiencia de AR-IRF8	D848
361	Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)	D811
362	Deficiencia de BLNK	D800
363	Deficiencia de C1 inhibidor	D841
364	Deficiencia de C1qA	D841
365	Deficiencia de C1qB	L932
366	Deficiencia de C1qC	L932
367	Deficiencia de C1r	D841
368	Deficiencia de C1s	D838
369	Deficiencia de C2	D841
370	Deficiencia de C3	D841
371	Deficiencia de C4a	D841
372	Deficiencia de C4b	D841
373	Deficiencia de C5	D841
374	Deficiencia de C6	D841
375	Deficiencia de C7	D841
376	Deficiencia de C8a	D841
377	Deficiencia de C8b	D841
378	Deficiencia de cadena pesada μ	D808
379	Deficiencia de cadena κ	D808
380	Deficiencia de CARD11	D812
381	Deficiencia de CARD9	D848
382	Deficiencia de CD16	D848
383	Deficiencia de CD19	D838
384	Deficiencia de CD20	D838
385	Deficiencia de CD21	D838
386	Deficiencia de CD25	D812
387	Deficiencia de CD27	D479
388	Deficiencia de CD3 γ (Gamma)	D812
389	Deficiencia de CD3 δ (Delta)	D812
390	Deficiencia de CD3 ϵ (Epsilon)	D812
391	Deficiencia de CD3 ζ (zeta)	D812
392	Deficiencia de CD40	D805
393	Deficiencia de CD40 ligando	D805
394	Deficiencia de CD45	D812
395	Deficiencia de CD46	D588
396	Deficiencia de CD59	D841
397	Deficiencia de CD8	D848
398	Deficiencia de CD81	D838
399	Deficiencia de CD9	-
400	Deficiencia de CGD, p22	D71X
401	Deficiencia de CGD, p40	D71X
402	Deficiencia de CGD, p47	D71X
403	Deficiencia de CGD, p67	D71X
404	Deficiencia de CGD, XL	D848
405	Deficiencia de CMC-IL-17F	E310
406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	E310

- 4 FNE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 11

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
407	Deficiencia de CMH clase II	D817
408	Deficiencia de coronin-1A	D812
409	Deficiencia de dihidroliipoil deshidrogenasa	E744
410	Deficiencia de Dock 8	D811
411	Deficiencia de Factor B	D67X
412	Deficiencia de Factor D	D841
413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	D800
414	Deficiencia de Factor H	D841
415	Deficiencia de Factor I	D841
416	Deficiencia de FADD	D898
417	Deficiencia de Ficolin 3	D841
418	Deficiencia de gránulos específicos	D71X
419	Deficiencia de HOIL-1	E740
420	Deficiencia de ICF1	E881
421	Deficiencia de ICF2	D848
422	Deficiencia de ICOS	D831
423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	D808
424	Deficiencia de Igα	D818
425	Deficiencia de Igβ	D800
426	Deficiencia de IKAROS	D818
427	Deficiencia de IKBKB	D848
428	Deficiencia de IL-10	E728
429	Deficiencia de IL-10Rα	K528
430	Deficiencia de IL-21R	D822
431	Deficiencia de IL-7Rα	D812
432	Deficiencia de ITCH	E310
433	Deficiencia de ITK	D728
434	Deficiencia de JAK3	D812
435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	D828
436	Deficiencia de LCK	D811
437	Deficiencia de Lipasa Ácida	E755
438	Deficiencia de LRBA	D818
439	Deficiencia de Macrófago GP91 Phox	D71X
440	Deficiencia de MAGT1	D818
441	Deficiencia de MALT1	D818
442	Deficiencia de MASP1	Q878
443	Deficiencia de MASP2	D841
444	Deficiencia de MBL	D688
445	Deficiencia de MCM4	D848
446	Deficiencia de MST1/STK4	E703
447	Deficiencia de MTHFD1	D528
448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	D761
449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	D761
450	Deficiencia de MyD88	D848
451	Deficiencia de NFκB2	G113
452	Deficiencia de NK cell	D848
453	Deficiencia de ORAI1	-
454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	E713
455	Deficiencia de P14	D828
456	Deficiencia de perforina, FHL2	D818
457	Deficiencia de PI3 quinasa	Q858
458	Deficiencia de PI3Kδ quinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	D552
459	Deficiencia de PKcs DNA	D811
460	Deficiencia de PMS2	D489
461	Deficiencia de PNP	D815
462	Deficiencia de properdin	D841
463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	D841
464	Deficiencia de Rac2	D728
465	Deficiencia de RAG1	D811

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
466	Deficiencia de RAG2	D811
467	Deficiencia de Receptor BAFF	D830
468	Deficiencia de RhoH	D848
469	Deficiencia de RNF168	D828
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	G318
471	Deficiencia de SLC46A1	E161
472	Deficiencia de STAT2	D848
473	Deficiencia de STAT5b	D828
474	Deficiencia de STIM-1	D818
475	Deficiencia de Stx11 (FHL4)	D761
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	E713
477	Deficiencia de TAC1 (mutación TNFRSF13B)	D838
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	D816
479	Deficiencia de TBK1	-
480	Deficiencia de TCN2	D512
481	Deficiencia de trombomodulin	D688
482	Deficiencia de TyK2	D824
483	Deficiencia de UNG	D805
484	Deficiencia de WIPF1	D820
485	Deficiencia de XLP1, SH2D1A	D823
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	D823
487	Deficiencia de ZAP-70	D818
488	Deficiencia de β -Actin	E740
489	Deficiencia de λ 5	D800
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	D841
491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3	D841
492	Deficiencia selectiva de IgA	D693
493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	Q923
494	Déficit combinado de los factores V y VIII	D688
495	Déficit congénito de fibrinógeno	D682
496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos	P783
497	Déficit congénito de proteína C	D682
498	Déficit congénito de proteína S	D685
499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	E743
500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4	K768
501	Déficit congénito del factor II	D682
502	Déficit congénito del factor IX	D67X
503	Déficit congénito del factor V	D682
504	Déficit congénito del factor VII	D682
505	Déficit congénito del factor VIII	D66X
506	Déficit congénito del factor X	D682
507	Déficit congénito del factor XI	D681
508	Déficit congénito del factor XIII	D682
509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	E713
510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	E713
511	Déficit de 5-oxoprolinasa	E728
512	Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintetasa	E701
513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	E713
514	Déficit de aconitasa	G713
515	Déficit de adenilsuccinato liasa	E798
516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	E798
517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	D848
518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II	D848
519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III	D848
520	Déficit de aromatasa	E258
521	Déficit de beta-ureidopropionasa	E798
522	Déficit de biotinidasa	E538
523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	E722

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
524	Déficit de camitina palmitoiltransferasa II	E713
525	Déficit de camitina-acilcamitina translocasa	E713
526	Déficit de deshidratasa	E701
527	Déficit de Dihidropteridina reductasa	E701
528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	G908
529	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	E740
530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	E744
531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular	E740
532	Déficit de fosfoglicerato quinasa	E740
533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa	E741
534	Déficit de gamma aminobutirico ácido transaminasa	E728
535	Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa	E728
536	Déficit de gamma-glutamylcisteina sintetasa	D551
537	Déficit de glucógeno sintasa hepática	E740
538	Déficit de glutathion sintetasa	D551
539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I	E701
540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	E728
541	Déficit de LCAT	E786
542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E	E721
543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G	E721
544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	E721
545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	E771
546	Déficit de ornitina carbamil transferasa	E724
547	Déficit de prolidasa	E728
548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa	E713
549	Déficit de transaldolasa	E748
550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	E728
551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides	E271
552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel	Q878
553	Déficit intelectual tipo Kahrizi	E778
554	Degeneración cortico-basal	G310
555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	H312
556	Degeneración macular juvenil hipotriquia	Q840
557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma	H355
558	Delección 22q13	Q935
559	Delección 5q35	Q935
560	Delección 8p	Q935
561	Delección terminal 6q	Q935
562	Demencia frontotemporal	G310
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	G310
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	G310
565	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	Q875
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	Q872
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	M301
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	L218
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	Q828
570	Dermatoleucodistrofia	E752
571	Dermatomiositis	M330
572	Dermatosis pustulosa subcórnea	L131
573	Dermo odonto displasia	Q824
574	Dermoide anular de la cornea	D311
575	Dermopatía restrictiva letal	Q828
576	Desmielinización cerebral debido a un Déficit de metionina adenosiltransferasa	E721
577	Desmosterolosis	Q878
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	E830
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	E799
580	Desordenes de los lípidos no especificados	E789
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	D899
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	M351

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
583	Desordenes lisosomales no especificados	E752
584	Desordenes peroxisomales no especificados	E713
585	Despigmentación aguda bilateral del iris	Q138
586	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	H330
587	Diabetes insípida nefrogénica	N251
588	Diabetes mellitus neonatal	P702
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa	Q450
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos	Q611
591	Diabetes-sordera de transmisión materna	E138
592	Diafano-espondilodisostosis	Q788
593	Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas	P783
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	Q878
595	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	D698
596	Dihidropirimidinuria	E798
597	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	Q874
598	DIRA (IL1RN)	D848
599	Dirofilariasis	B748
600	Disautonomía familiar	G901
601	Discondrosteosis nefropatía	Q878
602	Diseccción arterial con lentiginosis	Q878
603	Disfasia congénita familiar	F801
604	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	E310
605	Disgenesia caudal familiar	Q878
606	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	E728
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Q048
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial	Q561
609	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	Q991
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	Q991
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	D810
612	Disinostosis craneofacial	Q750
613	Dismorfia digitotalar	Q743
614	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	Q878
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	Q878
616	Disostosis acro fronto facio nasal	Q751
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	Q754
618	Disostosis acrofacial forma catania	Q754
619	Disostosis acrofacial no especificada	Q754
620	Disostosis acrofacial postaxial	Q754
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	Q754
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Q754
623	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Q754
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Q754
625	Disostosis humero espinal	Q748
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Q754
627	Displasia acromesomelia tipo Brahimi Bacha	Q778
628	Displasia acromesomelia tipo Hunter - Thompson	Q788
629	Displasia acromesomelia tipo Maroteaux	Q778
630	Displasia acromicrica	Q778
631	Displasiaacropectovertebral	Q681
632	Displasia alveolo-capilar congénita	-
633	Displasia broncopulmonar	P271
634	Displasia campomelia	Q871
635	Displasia checa, tipo metatarsal	Q777
636	Displasia cráneo fronto nasal.	Q871
637	Displasia craneodifisaria	M852

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
638	Displasia craneolenticulosutural	Q758
639	Displasia cráneo-metafisaria	Q788
640	Displasia de Astley-Kendall	Q773
641	Displasia de Boomerang	Q871
642	Displasia de Greenberg	Q773
643	Displasia de Pacman	Q778
644	Displasia de Singleton-Merten	Q788
645	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	Q878
646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera	Q138
647	Displasia dermo facial focal	Q828
648	Displasia ectodérmica - con inmunoDéficit anhidrótico	Q782
649	Displasia ectodérmica - Síndrome de fragilidad de la piel	Q810
650	Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña	Q828
651	Displasia ectodérmica ceguera	Q878
652	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie	Q828
653	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Q828
654	Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo	Q824
655	Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante	Q824
656	Displasia ectodérmica no especificada	Q823
657	Displasia ectodérmica odonto microniquial	Q824
658	Displasia ectodérmica tipo Berlin	Q824
659	Displasia epifisaria múltiple	Q773
660	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Q788
661	Displasia espondilo encondral	Q777
662	Displasia espondiloepifisaria congénita	Q777
663	Displasia espondiloepifisaria tardía	Q777
664	Displasia espondiloepifisaria tardía tipo Kohn	Q777
665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers	Q777
666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu	Q777
667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Q777
668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	Q777
669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Q777
670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	Q778
671	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal	Q777
672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	Q777
673	Displasia espondiloepimetafisaria axial	Q778
674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4	Q778
675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski	Q777
676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	Q777
677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden	Q778
678	Displasia espondilometafisaria	Q778
679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	Q777
680	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conosbastones	Q778
681	Displasia espondilometafisaria tipo Agreca	Q777
682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	Q778
683	Displasia esquelética no especificada	Q789
684	Displasia frontometafisaria	Q785
685	Displasia geleofísica	Q871
686	Displasia inmuno ósea de Schimke	Q777
687	Displasia Kniest-like letal	Q778
688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	Q782
689	Displasia mandibuloacra	Q875
690	Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos	Q871
691	Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson	Q788
692	Displasia oculodentodigital	Q878
693	Displasia óculo-oto-facial	Q870
694	Displasia odontomaxilar segmentaria	K004
695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	Q778
696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	Q872

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Q777
698	Displasia pseudodiastrófica	Q788
699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	Q619
700	Displasia trico odonto oniquial	Q824
701	Disqueratosis congénita	Q828
702	Disquinesia ciliar primaria	J980
703	Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	G248
704	Distonía 16	G241
705	Distonía de torsión de aparición temprana	G241
706	Distonía dopa-sensible	G248
707	Distonía focal	G243
708	Distonía mioclónica 15	G241
709	Distonía no especificada	G241
710	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido	G241
711	Distonias mixtas	G248
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	Q818
713	Distrofia coroidal, areolar central	H312
714	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal	H355
715	Distrofia de conos y bastones	H355
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	H185
717	Distrofia facioescapulohumeral	G710
718	Distrofia macular cistoide	H355
719	Distrofia macular de Carolina del Norte	H355
720	Distrofia miotónica de Steinert	G711
721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	Q810
722	Distrofia muscular congénita	G712
723	Distrofia muscular congénita con Déficit de integrina	G712
724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	G712
725	Distrofia muscular congénita por Déficit de láminas A/C	G712
726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	G712
727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	G710
728	Distrofia muscular de cinturas	G710
729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	G710
730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	G710
731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	G710
732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	G710
733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	G710
734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	G710
735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	G710
736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	G710
737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	G710
738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	G710
739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	G710
740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	G710
741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	G710
742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	G710
743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G710
744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	G710
745	Distrofia muscular no especificada	G710
746	Distrofia muscular óculo gastrointestinal	G710
747	Distrofia muscular oculofaríngea	G710
748	Distrofia muscular tipo Duchenne	G710
749	Distrofia neuroaxonal infantil	G230
750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	L401
751	Drepanocitosis	D570 D571 D572 D573 D578
752	Duplicación 12p	Q923

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
753	Duplicación 6p	Q923
754	Duplicación de cejas - sindactilia	-
755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	Q748
756	Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía	Q158
757	Ectopia de cristalino forma familiar	Q121
758	Ectopia tiroidea	E031
759	Ectrodactilia displasia ectodérmica	Q824
760	Embriopatía por aminopterina	Q868
761	Embriopatía por antitiroideos	Q868
762	Embriopatía por talidomida	Q868
763	Embriopatía por virus de la varicela	P358
764	Enanismo de MULIBREY	Q871
765	Enanismo diastrófico	Q775
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	Q871
767	Enanismo metatrópico	Q778
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	Q871
769	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa	-
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina	Q878
771	Enanismo tanatofórico	Q771
772	Encefalitis focal de Rasmussen	G048
773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	G713
774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	G938
775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	G318
777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	E752
778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	E708
779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena	E708
780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	G403
781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	G404
782	Encefalopatía mioclonica temprana	G403
783	Encefalopatía provocada por Déficit de sulfito oxidasa	E721
784	Encefalopatía, etilmalonica	G318
785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)	A810 A811 A818 A819
786	Encondromatosis	Q784
787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	D848
788	Enfermedad de Alexander	E752
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por Déficit de fosforilasa quinasa muscular	E740
790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	G300
791	Enfermedad de Behçet	M352
792	Enfermedad de Best	H355
793	Enfermedad de Blackfan-Diamond	D610
794	Enfermedad de Buerger	I731
795	Enfermedad de Canavan	E752
796	Enfermedad de Caroli	Q446
797	Enfermedad de Castleman	D360
798	Enfermedad de Coats	H350
799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	A810
800	Enfermedad de Crohn	K509
801	Enfermedad de Crouzon	Q751
802	Enfermedad de Cushing	E240
803	Enfermedad de Darier	Q828
804	Enfermedad de Dent	N258
805	Enfermedad de depósito de glucógeno por Déficit de LAMP-2	E740
806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada	E752

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 18

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
807	Neuromielitis óptica espectro	G360
808	Enfermedad de Elejalde	L814
809	Enfermedad de Erdheim-Chester	D763
810	Enfermedad de Fabry	E752
811	Enfermedad de Gaucher	E752
812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejia - calcificación cardiovascular	E752
813	Enfermedad de Gaucher tipo 1	E752
814	Enfermedad de Gaucher tipo 2	E752
815	Enfermedad de Gaucher tipo 3	E752
816	Enfermedad de Griscelli	E703
817	Enfermedad de Grösbeck-Imlerslund	D511
818	Enfermedad de Hirschsprung	Q431
819	Enfermedad de Huntington	G10X
821	Enfermedad de Kennedy	G122
822	Enfermedad de Kimura	I898
823	Enfermedad de Krabbe	E752
824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	-
825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	G122
826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	G122
827	Enfermedad de Letterer-Siwe	C960
828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Q048
829	Enfermedad de McCardle	E740
830	Enfermedad de Moya-Moya	I675
831	Enfermedad de Netherton	Q808
832	Enfermedad de Niemann-Pick	E752
833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	E752
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	E752
835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	E752
836	Enfermedad de Norrie	H355
837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	E710
838	Enfermedad de Paget juvenil	M889
839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	E752
840	Enfermedad de Pompe	E740
841	Enfermedad de Pyle	Q785
842	Enfermedad de Refsum	G601
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	G601
844	Telangiectasia Hereditaria familiar (Rendu Osler Weber)	I780
845	Enfermedad de Sandhoff	E750
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	K768
847	Enfermedad de Stargardt	H355
848	Enfermedad de Still del adulto	M061
849	Enfermedad de Takayasu	M314
850	Enfermedad de Tangier	E786
851	Enfermedad de Tay-Sachs	E750
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	G711
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	G403
854	Enfermedad de Upington	M918
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	Q858
856	Enfermedad de Von Willebrand	D680
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	D684
858	Enfermedad de Wegener	M313
859	Enfermedad de Whipple	K908
860	Enfermedad de Wilson	E830
861	Enfermedad de Wolman	E755
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	-
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	Q611
864	Enfermedad granulomatosa crónica	D71X
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-	D688

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	antitripsina	
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia	K765
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	D728
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	E888
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	-
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	M351
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	Q878
872	Enfermedad por almacenamiento de esteroides de colesterol	E755
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	E755
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	Q615
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	K765
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	-
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	I422
878	Enfisema lobar congénito	Q338
879	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	B07X
880	Epidermólisis ampollar adquirida	L123
881	Epidermólisis ampollosa distrófica	Q812
882	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	Q812
883	Epidermólisis ampollosa hereditaria	Q818
884	Epidermólisis ampollosa juntural	Q818
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	G404
886	Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta	G408
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	Q878
888	Epilepsia mioclónica de la infancia	G403
889	Eritermalgia, primaria	I738
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	Q802
891	Eritrodermia congénita letal	Q828
892	Eritroqueratodermia ataxia	G111
893	Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	Q828
894	Erliquiosis	A488
895	Escafocefalia aislada	Q750
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	Q878
897	Esclerosis lateral amiotrófica	G122
898	Esclerosis lateral primaria	G122
899	Esclerosis Múltiple	G35X
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	G378
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	M340
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	L940
903	Esclerosis tuberosa	Q851
904	Esferocitosis hereditaria	D580
905	Espasticidad - Déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	G253
906	Espino cerebelosa Degeneración distrofia corneal	G111
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	Q777
908	Esquisencefalia	Q046
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	-
910	Estatatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	Q878
911	Estatatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	E230
912	Estatatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	E230
913	Estenosis pulmonar valvular	Q221
914	Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, Déficit de	K768
915	Estesioneuroblastoma	C300
916	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados	D588
917	Fallo autonómico puro	G903
918	Fascitis eosinofílica	M354
919	Fémur bífido ectrodactilia monodactilia	Q748
920	Fenilcetonuria	E700
921	Feocromocitoma, secretante	C741
922	Fibrocondrogénesis	Q777

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 20

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
923	Fibrodisplasia osificante progresiva	M611
924	Fibrofoliculomas múltiples familiares	D239
925	Fibromatosis gingival - sordera	H903
926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales	K005
927	Fibromatosis hialina juvenil	M728
928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea	-
929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	D828
930	Fibrosis pulmonar idiopática	J841
931	Fibrosis quística	E849
932	Fiebre botonosa	A771
933	Fiebre mediterránea familiar	E850
934	Fiebre reumática	I00X
935	Fistula arteriovenosa cerebral	Q282
936	Fistula broncobiliar congénita	Q324
937	Fisura labial - retinopatía	Q878
938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía	Q878
939	Fisura media del labio inferior	Q361
940	Fisura palatina anomalías carpótarsales oligodoncia	Q878
941	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia	Q878
942	Fisura palatina sinequias laterales, Síndrome de	Q878
943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías	Q870
944	Foramina parietal	Q758
945	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	E752
946	Formas letales del Síndrome de Pterigium	Q798
947	Fosforibosilpírofosfato sintetasa, sobreactividad de	E798
948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal	L578
949	Fragilidad ósea contracturas articulares	M218
950	Fructosuria	E741
951	Fucosidosis	E771
952	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	Q875
953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Q878
954	Galactosemia	E742
955	Gangliosidosis tipo 1	E751
956	Gangliosidosis tipo 2	E751
957	Gangliosidosis tipo 3	E751
958	Gastroenteritis eosinofílica	K528
959	Gastrosquisis	Q793
960	Gerodermia osteodisplástica	Q828
961	Gigantismo cerebral quistes maxilares	Q048
962	Glaucoma - apnea del sueño	-
963	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja	Q871
964	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias	-
965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi	E740
966	Glucogenosis tipo 1	E740
967	Glucogenosis tipo 2	E740
968	Granuloma chalazodérmico	C840
969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	D898
970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Q858
971	Hemangiomatosis neonatal difusa	D180
972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas	I99X
973	Hemicrania paroxística	G448
974	Hemimelia fibular	Q726
975	Hemimelia tibial	Q725
976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina	Q878
977	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil	G819
978	Hemocromatosis neonatal	E831
979	Hemoglobinuria paroxística nocturna	D595
980	Hendidura de narinas telecanthus	Q758
981	Hendidura esternal	Q767

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - rarás"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	Q321
983	Hepatitis crónica autoinmune	K754
984	Hermafroditismo verdadero XX	Q560
985	Hernia diafragmática	Q790
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	Q878
987	Heterotaxia	Q893
988	Hidrocefalia - displasia costovertral - anomalía de Sprengel	Q878
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	Q878
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	Q878
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	E258
992	Hiperargininemia	E722
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	E780
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	E780
995	Hiperekplexia - epilepsia	G258
996	Hiperfenilalaninemia	E701
997	Hiperfenilalaninemia materna	E701
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	H260
999	Hiperglicinemia no cetósica	E725
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	E850
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	E782
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	E783
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	E782
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	M481
1005	Hiperoxaluria	E748
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	E748
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	K768
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	E250
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago	-
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	G821
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	Q828
1012	Hipersomnia idiopática	F511
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	Q870
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	Q878
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	L682
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	G600
1018	Hipertricosis cubital talla baja	Q842
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	L681
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	Q842
1021	Hipo crónico	G253
1022	Hipocondroplasia	Q774
1023	Hipofosfatasa	E833
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	D807
1025	Hipogamaglobulinemia inespecifica	E800
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	E161
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	Q878
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	E230
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	E834
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	E834
1031	Hipomielinización - catarata congénita	G378
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	G111
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	E752
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	Q878
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	E208
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	E208
1037	Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	Q438
1038	Hipopituitarismo microftalmia	Q044
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	Q878
1040	Hipoplasia cartilago cabello	Q788

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 22

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1041	Hipoplasia dérmica focal	Q828
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	H260
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	Q043
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	Q878
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Q043
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	Q043
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Q043
1048	Hipoplasia tiroidea	E031
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	Q828
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	Q870
1051	Hipotermia periódica espontánea	G908
1052	Hipotonia - Síndrome de cistinuria	E720
1053	Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia	E888
1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	-
1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	Q840
1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes	-
1057	Hipotricosis simple	L658
1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	Q431
1059	Hirschsprung polidactilia sordera	Q431
1060	Histidinemia	E708
1061	Histiocitosis azul marino	D763
1062	Histiocitosis de células de Langerhans	C960
1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	D763
1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	D763
1065	Holoprosencefalia	Q042
1066	Homocarnosinosis	E728
1067	Homocistinuria clásica por Déficit de cistationina betasintasa	E721
1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - Degeneración cerebelosa	Q878
1069	Ictiosis alopecia ectropión retraso mental	Q776
1070	Ictiosis ampollosa de Siemens	Q808
1071	Ictiosis atresia biliar	-
1072	Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejía	Q878
1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequín	Q804
1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media	-
1075	Ictiosis lamelar	Q802
1076	Ictiosis ligada al cromosoma X	Q801
1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante	-
1078	Ictiosis no especificada	Q809
1079	Iminoglicinuria	E720
1080	Incontinencia pigmenti	Q823
1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a Déficit de adenosina desaminasa	D813
1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto	D848
1083	Inmunodeficiencia común variable	D839
1084	Inmunodeficiencia con Déficit de células natural-killer	D848
1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)	Q438
1086	Inmunodeficiencia debida a Déficit de CD25	D812
1087	Inmunodeficiencia por Déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	D848
1088	Inmunodeficiencia por Déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	D808
1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	D817
1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada	D848
1091	Insensibilidad congénita al dolor	G908
1092	Insomnio fatal familiar	A818
1093	Interrupción del arco aórtico	Q254
1094	Intolerancia a la fructosa	E741
1095	IPEX (X-LINKED)	E310
1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a quinasa 4)	D848
1098	Keratosis tipo Nagashima	Q828

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 23

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux	E784
1100	Latosterolosis	Q878
1101	Leiomioma orbital	D316
1102	Leprechaunismo	E348
1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	P111
1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea	M858
1105	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	G114
1106	Leucodistrofia metacromática	E752
1107	leucodistrofia no especificada	E752
1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización	E752
1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria	G114
1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	E752
1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	E752
1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	E752
1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	E752
1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar	-
1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal	Q828
1116	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Q338
1117	Linfangioliomiomatosis	J984
1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral	Q820
1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales	Q878
1120	Linfedema congénito	Q820
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG	E881
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	E881
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	E881
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	E881
1125	Lipodistrofia no especificada	E881
1126	Lipodistrofia parcial adquirida	E881
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	E881
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	E881
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	E754
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil	E754
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	Q103
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	E882
1133	Lipoproteinosi de Urbach-Wiethe	E788
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	Q043
1135	Lisencefalia tipo 2	Q043
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	Q043
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar	Q043
1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	H900
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	-
1140	Macrocefalia - malformación capilar	Q873
1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejía	-
1142	Macrogiria central bilateral	Q048
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	C880
1144	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa	Q870
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	D694
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	D528
1147	Malabsorción de glucosa-galactosa	E743
1148	Malacoplasia	N288 N328 N368
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	Q878
1150	Malformación de Ebstein	Q225
1151	Malformación linfática	D181
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	Q878
1153	Mano hendida - pie hendido	Q716

= 4 FNE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1154	Mano hendida urinarias anomalias espina bífida anomalía de diafragma	Q878
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	Q872
1156	Mastocitosis	Q822
1157	Mastocitosis cutánea	Q822
1158	Mastocitosis no especificada	Q822
1159	Mastocitosis sistémica	C962
1160	Mastocitosis sistémica agresiva	C962
1161	Mastocitosis sistémica indolente	D470
1162	Megacalicosis, congénita	Q638
1163	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	Q048
1164	Melorreostosis	Q782
1165	Metacondromatosis	Q784
1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	D740
1167	Miastenia grave	G700
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	Q878
1169	Microcefalia - anomalías digitales - Déficit intelectual	Q878
1170	Microcefalia - Déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	Q878
1171	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso	Q043
1172	Microcefalia braquidactilia cifoesciosis	Q878
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	Q878
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, Síndrome de	Q878
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	Q043
1176	Microcefalia miocardiopatía	Q878
1177	Microdelección 9q22.3	Q935
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	Q112
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	Q112
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Q112
1181	Microftalmia síndromica debido a una mutación en OTX2	Q112
1182	Microgastria anomalía de miembros	Q878
1183	Microtia	Q172
1184	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	Q158
1185	Microtia anomalías esqueléticas talla baja	Q871
1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	Q870
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	D812
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	D471
1189	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	G431
1190	Miocardiopatía cataratas anomalias espondilopélvicas	I420
1191	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	I425
1192	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera	G111
1193	Mioclonia atrofia muscular distal	G253
1194	Mioclonia perioral con ausencias	G403
1195	Mioclono de acción - Síndrome de insuficiencia renal	G404
1196	Miofascitis macrofágica	M608
1197	Miopatía con autofagia excesiva	G718
1198	Miopatía con capuchón	G712
1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	G712
1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz	G710
1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	G710
1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	G710
1203	Miopatía distal, tipo Nonaka	G718
1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	G710
1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	G718
1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del musculo postural	G710
1207	Distrofia miotónica tipo 2	G711
1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	G713
1209	Miopatía nemalínica	G712
1210	Miopatía provocada por exceso de calsecustrina y proteína SERCA1	G718
1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores	G710

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1212	Miopatía tibial de Udd	G710
1213	Miopatía tipo Bethlem	G710
1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	M608
1215	Miositis focal	M608
1216	Monosomía 18p	Q935
1217	Monosomía 22q11	D821
1218	Monosomía 5p	Q934
1219	Monosomía distal 10q	Q935
1220	MSMD (Deficiencia IFN- γ R1)	D848
1221	MSMD (Deficiencia IFN- γ R2)	D848
1222	MSMD (Deficiencia STAT1)	D848
1223	MSMD (IL-12p40)	D848
1224	MSMD (IL12RB)	D848
1225	Mucopolipidosis no especificada	E779
1226	Mucopolipidosis tipo 2	E770
1227	Mucopolipidosis tipo 4	E751
1228	Mucopolisacaridosis no especificada	E763
1229	Mucopolisacaridosis tipo 2	E761
1230	Mucopolisacaridosis tipo 3	E762
1231	Mucopolisacaridosis tipo 4	E762
1232	Mucopolisacaridosis tipo 6	E762
1233	Mucopolisacaridosis tipo 7	E762
1234	Mucosulfatidosis	E752
1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos	G908
1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1	D848
1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)	D828
1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)	Q782
1239	Mutación en el gen de la subunidad TCR α Constante (TRAC)	D848
1240	Mutación en Gata-2	D728
1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)	D479
1242	Mutación IRF-8	D848
1243	Mutación y delección de la cadena pesada de ig	C911
1244	Mutación, SLC29A3	D763
1245	Nail Patella like enfermedad renal	Q872
1246	Nefronofítis familiar del adulto quadriparexia espástica	Q618
1247	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo	Q878
1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	Q878
1249	Neuropatía aguda idiopática eosinofílica	J82X
1250	Neuro muscular esquelético Síndrome tipo chipriota	Q878
1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular	N258
1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	G230
1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	G230
1254	Neurodegeneración debida a Déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	E711
1255	Neurofibromatosis	Q871
1256	Neurofibromatosis tipo 2	Q850
1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal	Q850
1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	G608
1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	G610
1260	Neuropatía axonal motora aguda	G610
1261	Neuropatía con discapacidad auditiva	G600
1262	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	G600
1263	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	G618
1264	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	H472
1265	Neuropatía periférica, tipo Fiskerstrand	G601
1266	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	G608
1267	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x	G608
1268	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	G600
1269	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial -	Q878

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 26

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
	retraso en el desarrollo	
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	G608
1271	Neutropenia cíclica	D70X
1272	Neutropenia congénita benigna	D70X
1273	Neutropenia congénita grave	D70X
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	D70X
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	D70X
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	D70X
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	D70X
1278	Nevus melanocítico congénito grande	Q825
1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecinos	Q825
1280	NOMID or CINCA	E850
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo	E038
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	E668
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	E668
1284	Obesidad por Déficit de pro-opiomelanocortin	E668
1285	Óculo cerebro facial Síndrome tipo Kaufman	Q870
1286	Óculo dental Síndrome tipo Rutherford	Q878
1287	Óculo trico displasia	-
1288	Odonto onico dérmica displasia	Q824
1289	Odonto tricomélica hipohidróica displasia	Q824
1290	Odontodisplasia regional	K004
1291	Odontoleucodistrofia	E752
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	Q825
1293	Omodisplasia	Q788
1294	Onfalocela	Q792
1295	Onicotricodisplasia y neutropenia	L988
1296	Opsismodisplasia	Q788
1297	Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles	Q778
1298	Osteocondrodisplasia hipertricosis	Q873
1299	Osteocondromas múltiples	Q786
1300	Osteocondromatosis carpotarsiana	Q748
1301	Osteocraneoestenosis	Q780
1302	Osteodisplasia poliquistica lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	E752
1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	E201
1304	Osteogénesis imperfecta	Q780
1305	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - Déficit intelectual	Q878
1306	Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas	Q780
1307	Osteólisis del talón, rótula y escafoides, Síndrome de	-
1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	M863
1309	Osteopatía estriada esclerosis craneana	Q788
1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	Q782
1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Q782
1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	Q782
1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Q782
1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	Q782
1315	Osteoporosis hipopigmentación óculo cutánea	-
1316	Osteoporosis pseudoglioma Síndrome	Q875
1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro	-
1318	Oto dental displasia	K002
1319	Otras Acromegalias No especificadas	E220
1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	Q999
1321	Otras ataxias episódicas	G118
1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	G118
1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	G118
1324	Otras atelosteogénesis no especificadas	Q788
1325	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	G122
1326	Otros trastornos de la oxidación de los acidos grasos	E713

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 27

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	E722
1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	E789
1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	E799
1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	E799
1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	E749
1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción	N398
1334	Pancreatitis aguda recurrente	K850
1335	Pancreatitis crónica hereditaria	K861
1336	Pancreatoblastoma	C251
1337	Panencefalitis por rubeola	B060
1338	Paniculitis, histiocítica citofágica	M358
1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos	I778
1340	Paquidermoperiostosis	M894
1341	Paquioniquia congénita	Q845
1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	G121
1343	Parálisis laríngea retraso mental	J380
1344	Parálisis periódica hipercálcica	G723
1345	Parálisis periódica hipocálcica	G723
1346	Parálisis periódica no especificada	G723
1347	Parálisis periódica normocálcica	G723
1348	Parálisis periódica tirotóxica	G723
1349	Parálisis supranuclear progresiva	G231
1350	Parálisis supranuclear progresiva - Síndrome corticobasal	G231
1351	Paraplejía espástica - glaucoma - Déficit intelectual	G114
1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	G114
1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	G114
1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	G114
1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	G114
1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	G114
1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	G114
1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17	G114
1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	G114
1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32	G114
1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35	G114
1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37	G114
1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38	G114
1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	G114
1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	G114
1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18	G114
1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	G114
1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24	G114
1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	G114
1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	G114
1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28	G114
1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30	G114
1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39	G114
1374	Paraplejía espástica familiar	G114
1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2	G114
1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16	G114
1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34	G114
1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera	G114
1379	Paraplejía espástica no especificada	G114
1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono	G821
1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis	G821
1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz	G114
1383	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada	Q878
1384	Penfigo foliáceo	L102 L103

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1385	Penfigo vulgar	L100
1386	Penfigoide bulloso	L120
1387	Penfigoide paraneoplásico	L108
1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial	H903
1389	Periarteritis nodosa	M300
1390	Pericarditis artritis camptodactilia	M128
1391	Periodontitis juvenil localizada	D71X
1392	PI3Kδ Activado	D818
1393	Picnocondrogénesis	Q770
1394	Picnodisostosis	Q788
1395	Piebaldismo	E703
1396	Pili Torti oncodisplasia	Q841
1397	Pilo dental displasia	-
1398	Pityriasis rubra pilaris	L440
1399	Plagiocefalia aislada	Q673
1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	Q870
1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)	L502
1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, Síndrome	D694
1403	Pneumonia intersticial aguda	J848
1404	Poiquilodermia con neutropenia	D828
1405	Poiquilodermia de Kindler	Q818
1406	Poliartritis, factor reumatoide negativo	M083
1407	Poliartritis, factor reumatoide positivo	M080
1408	Policondritis atrofiante	M941
1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalias de los miembros	Q872
1410	Polineuropatía amiloide familiar	E851
1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	G618
1413	Poliposis adenomatosa familiar	D126
1414	Poliposis con capuchón	D126
1415	Poliposis juvenil de la infancia	D126
1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	Q611
1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	G610
1418	Polisindactilia - malformación cardiaca	Q878
1419	Porfiria aguda intermitente	E802
1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)	E801
1421	Porfiria eritropoyética congénita	E800
1422	Porfiria hepática crónica	E802
1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	Q828
1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	D848
1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	Q870
1426	Progeria	E348
1427	Progeria talla baja nevi pigmentados	-
1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	J840
1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	J840
1430	Protoporfiria eritropoyética	E800
1431	Pseudocondroplasia	Q778
1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Q740
1433	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	N258
1434	Pseudomixoma peritoneal	C786
1435	Pseudoprogeria	Q878
1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado	K758
1437	Pseudoxantoma elástico	Q828
1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalias digitales	Q870
1439	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas	Q870
1440	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	Q748
1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	D828
1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian	Q748

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE 2023 HOJA N.º 29

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder	Q796
1444	Purpura de Henoch-Schoenlein	D690
1445	Quadriparemia retraso mental retinitis pigmentaria	Q878
1446	Queratitis estromal	H163
1447	Queratoconjuntivitis atópica	H162
1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	Q828
1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral	Q828
1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas	Q560
1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	Q828
1452	Queratodermia hipotricosis leuconiquia	Q828
1453	Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	Q828
1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	Q871
1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	Q828
1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	Q828
1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)	K108
1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina	E138
1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, Déficit de	D698
1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	E031
1461	Reticulohistiocitosis multicéntrica	D763
1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	Q878
1463	Retino hepato endocrinológico Síndrome	Q878
1464	Retinopatía hereditaria vascular	H350
1465	Retinosquisis ligada al cromosoma X	Q141
1466	Retraso del desarrollo debido al Déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa	E711
1467	Retraso en el crecimiento por Déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1	E343
1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand	Q878
1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	Q878
1470	Retraso mental - cataratas - cifosis	E778
1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus	Q878
1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	Q878
1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad	Q878
1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	G255
1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico	Q878
1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	Q878
1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo	Q878
1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	Q878
1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	Q878
1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo	Q878
1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	Q238
1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad	Q878
1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis	Q878
1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	Q878
1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo	F711
1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi	Q878
1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield	Q878
1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel	Q878
1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter	Q878
1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai	Q878
1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish	Q878
1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke	Q878

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova	Q878
1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi	Q878
1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton	Q878
1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius	Q878
1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder	Q878
1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson	Q878
1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos	Q878
1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll	Q878
1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano	Q878
1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale	Q878
1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson	Q878
1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer	Q878
1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick	G318
1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico 7	Q878
1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico, debido a la mutación en JARID1C	Q878
1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalias anales -hipoplasia de las falanges distales	Q878
1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	F729
1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina	Q870
1511	Retraso psicomotor provocado por Déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa	E721
1513	RNASEH2A (AGS4)	G318
1514	RNASEH2B (AGS2)	G318
1515	RNASEH2C (AGS3)	G318
1516	Romboencefalosinapsis	Q043
1517	Sarcoidosis	D869
1518	Sarcosinemia	E725
1520	SCN2 (Deficiencia GF11)	D70X
1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)	D70X
1522	SCN4, todas las otras	D70X
1524	Sialidosis tipo 1	E771
1525	Sialidosis tipo 2	E771
1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales	Q878
1527	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Q704
1528	Sindactilia no especificada	Q709
1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz	Q784
1530	Síndrome "cat-eye"	Q928
1531	Síndrome 3C	Q878
1532	Síndrome 3M	Q871
1533	Síndrome acrocalloso	Q040
1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis	Q870
1535	Síndrome acro-pectoral	Q740
1536	Síndrome acrorenal recesivo	Q872
1537	Síndrome acrorenomandibular	Q878
1538	Síndrome acro-reno-ocular	Q878
1539	Síndrome ADULT	Q872
1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	Q878
1541	Síndrome ANE	Q878
1542	Síndrome angio-osteo-hipertrófico	Q872
1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogenesis	E250
1544	Síndrome AREDYLD	Q878
1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío	L502
1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	Q878
1547	Síndrome blefaro facio esquelético	Q878
1548	Síndrome blefaro queilo odóntico	Q878
1549	Síndrome blefaro-naso-facial	Q870
1550	Síndrome BOR	Q878
1551	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Q878

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1552	Síndrome branquio-óculo-facial	Q188
1553	Síndrome CACH	E752
1554	Síndrome CAMOS	G111
1555	Síndrome CDG tipo Ia	E778
1556	Síndrome CDG tipo Ib	E778
1557	Síndrome CDG tipo Ic	E778
1558	Síndrome CDG tipo Iih	E778
1559	Síndrome CEDNIK	Q828
1560	Síndrome cerebro costo mandibular	Q878
1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal	Q870
1562	Síndrome cerebro-pulmon-tiroides	E031
1563	Síndrome CHANDS	Q824
1564	Síndrome CHARGE	Q878
1565	Síndrome CINCA	G031
1566	Síndrome CLAPO	Q873
1567	Síndrome Cleidorizomelico	Q778
1568	Síndrome CODAS	Q878
1569	Síndrome COFS	Q871
1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Q870
1571	Síndrome CREST	M341
1572	Síndrome de Aarskog-Scott	Q871
1573	Síndrome de Aase-Smith	Q878
1574	Síndrome de Abruzzo Erickson	Q878
1575	Síndrome de Ackerman	K002
1576	Síndrome de Aicardi	Q040
1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres	G318
1578	Síndrome de Alagille	Q447
1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani	E778
1580	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	E031
1581	Síndrome de Alpers	G318
1582	Síndrome de Alport	Q878
1583	Síndrome de Alstrom	Q878
1584	Síndrome de Ambras	Q842
1585	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	D531
1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Q998
1587	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loews-Dietz	Q874
1588	Síndrome de Angelman	Q935
1589	Síndrome de aniridia - retraso mental	Q878
1590	Síndrome de anoftalmia plus	Q878
1591	Síndrome de antisintetasas	D898
1592	Síndrome de Antley-Bixler	Q870
1593	Síndrome de Apert	Q870
1594	Síndrome de aspiracion de meconio	P240
1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental	G111
1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith	Q878
1597	Síndrome de autismo y macrocefalia	Q878
1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Q138
1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)	Q738
1600	Síndrome de Bamforth	E031
1601	Síndrome de Bangstad	E318
1602	Síndrome de Banki	Q681
1604	Síndrome de Barber Say	Q870
1605	Síndrome de Bardet-Biedl	Q878
1606	Síndrome de Barth	E711
1607	Síndrome de Bartsocas-Papas	Q872
1608	Síndrome de Bartter	E268
1609	Síndrome de Basan	Q828
1610	Síndrome de Bazex	L851
1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol	L988
1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Q873

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen	Q878
1614	Síndrome de Bencze	Q674
1615	Síndrome de Berant	Q878
1616	Síndrome de Bernard-Soulier	D691
1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Q878
1618	Síndrome de Björnstadt	Q878
1619	Síndrome de Bloom	Q998
1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Q048
1621	Síndrome de Book	Q824
1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	Q824
1623	Síndrome de Borrone di Rocco Crovato	Q878
1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Q878
1625	Síndrome de Bowen-Conradi	Q878
1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	Q871
1627	Síndrome de Brown-Vialeto-van Laere	G121
1628	Síndrome de Brugada	I472
1629	Síndrome de Budd-Chiari	I820
1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff	Q788
1631	Síndrome de Cabezas	Q878
1632	Síndrome de Camurati Engelmann	Q783
1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	Q897
1634	Síndrome de Cantu	Q828
1635	Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso	L818
1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Q870
1637	Síndrome de Carnevale	Q878
1638	Síndrome de Carpenter	Q870
1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)	Q878
1640	Síndrome de Catel-Manzke	Q878
1641	Síndrome de CDG	E778
1642	Síndrome de CDG tipo Id	E778
1643	Síndrome de CDG tipo Ie	E778
1644	Síndrome de CDG tipo If	E778
1645	Síndrome de CDG tipo Ig	E778
1646	Síndrome de CDG tipo Ih	E778
1647	Síndrome de CDG tipo Iia	E778
1648	Síndrome de CDG tipo Iie	E778
1649	Síndrome de CDG tipo Ik	E778
1650	Síndrome de CDG tipo IL	E778
1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	Q870
1652	Síndrome de Char	Q878
1653	Síndrome de Chediak-Higashi	E703
1654	Síndrome de CHILD	Q878
1655	Síndrome de Christian de Myer Franken	Q875
1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	Q824
1657	Síndrome de Churg-Strauss	M301
1658	Síndrome de Clouston	Q828
1659	Síndrome de CLOVE's	Q873
1660	Síndrome de Cobb	Q273
1661	Síndrome de Cockayne	Q871
1662	Síndrome de Coffin Siris	Q871
1663	Síndrome de Coffin-Lowry	Q870
1664	Síndrome de Cogan	H163
1665	Síndrome de Cohen	Q878
1666	Síndrome de Cole-Carpenter	Q780
1667	Síndrome de Cooks	Q846
1668	Síndrome de Cooper-Jabs	Q878
1669	Síndrome de Cornelia de Lange	Q871
1670	Síndrome de Costello	Q878
1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Q875

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023

DE

2023

HOJA N.º 33

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1672	Síndrome de Cowden	Q858
1673	Síndrome de Coxo auricular	Q871
1674	Síndrome de Crigler-Najjar	E805
1675	Síndrome de Crisponi	G908
1676	Síndrome de Cronkhite-Canada	D126
1677	Síndrome de Curry Jones	Q870
1678	Síndrome de Cushing	E249
1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	E240
1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer	Q878
1681	Síndrome de deleción 6q16	Q935
1682	Síndrome de Denys-Drash	N041
1683	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	G713
1684	Síndrome de Desbuquois	Q788
1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel	Q044
1686	Síndrome de Donnai-Barrow	Q878
1687	Síndrome de Duane	H508
1688	Síndrome de Dubowitz	Q871
1689	Síndrome de Dursun	D70X
1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Q777
1691	Síndrome de EEM	Q878
1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	Q796
1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	Q796
1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	Q796
1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	Q796
1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C	Q796
1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	Q796
1698	Síndrome de Eiken	Q878
1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Q776
1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	G713
1701	Síndrome de Eng Strom	Q871
1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Q870
1703	Síndrome de Evans	D693
1704	Síndrome de exoftalmos benigno	H052
1705	Síndrome de extravasación capilar	I788
1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	E720
1707	Síndrome de Filippi	Q878
1708	Síndrome de Fine Lubinsky	Q878
1709	Síndrome de Finlay Markes	Q878
1710	Síndrome de Floating-Harbor	Q878
1711	Síndrome de Flynn Aird	Q878
1712	Síndrome de Fountain	Q878
1713	Síndrome de Frank-Ter Haar	Q878
1714	Síndrome de Fraser	Q870
1715	Síndrome de Frasier	N041
1716	Síndrome de Freeman-Sheldon	Q870
1717	Síndrome de Fried	Q878
1718	Síndrome de Fryns	Q878
1719	Síndrome de Fuhrmann	Q748
1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz	Q564
1721	Síndrome de Galloway	Q043
1722	Síndrome de German	Q878
1723	Síndrome de Gitelman	N158
1724	Síndrome de Goldblatt	Q870
1725	Síndrome de Goldenhar	Q870
1726	Síndrome de Goldmann-Favre	H355
1727	Síndrome de Goodman	Q870
1728	Síndrome de Gorham Stout	M895
1729	Síndrome de Gorlin	Q878
1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	Q870

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 00000023 DE

2023

HOJA N.º 34

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1731	Síndrome de Grange	Q878
1732	Síndrome de Guillain-Barre	G610
1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	Q870
1734	Síndrome de Hartnup	E720
1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	Q878
1736	Síndrome de Hennekam	Q878
1737	Síndrome de Hennekam Beemer	Q822
1738	Síndrome de Hermansky-Pudlak	E703
1739	Síndrome de HERNS	I673
1740	Síndrome de Hiper IgD	E850
1741	Síndrome de Hiper IgM	D828
1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por Déficit de glicosilfosfatidilinositol	E888
1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	D824
1744	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni	Q878
1745	Síndrome de Holt-Oram	Q872
1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday	Q878
1747	Síndrome de Hurler	E760
1748	Síndrome de Hurler-Scheie	E760
1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	Q808
1750	Síndrome de IMAGE	Q871
1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por Déficit de p14	D828
1752	Síndrome de insensibilidad a los androgenos	E345
1753	Síndrome de intestino corto	Q438
1754	Síndrome de isotretinoína like	Q868
1755	Síndrome de Jackson-Weiss	Q878
1756	Síndrome de Jacobsen	Q935
1757	Síndrome de Jalili	H355
1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	I458
1759	Síndrome de Jeune	Q772
1760	Síndrome de Johanson Blizzard	Q878
1761	Síndrome de Johnson Mcmillin	Q878
1762	Síndrome de Joubert	Q043
1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático	K740
1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital	Q043
1765	Síndrome de Juberg Hayward	Q870
1766	Síndrome de Kabuki make up	Q870
1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern	Q878
1768	Síndrome de Kallmann	E230
1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía	Q248
1770	Síndrome de Kapur-Toriello	Q878
1771	Síndrome de Kasabach-Merritt	D180
1772	Síndrome de Kearns-Sayre	H498
1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Q761
1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick	Q878
1775	Síndrome de Kumar Levick	Q846
1776	Síndrome de la cimitarra	Q268
1777	Síndrome de la persona rígida	G258
1778	Síndrome de la piel rizada	Q828
1779	Síndrome de la triple H (HHH)	E724
1780	Síndrome de Laron	E343
1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	D828
1782	Síndrome de Larsen	Q748
1783	Síndrome de Larsen like forma letal	Q748
1784	Síndrome de Leigh	G318
1785	Síndrome de Leleis	Q878
1786	Síndrome de Lemierre	I808
1787	Síndrome de Lennox-Gastaut	G404
1788	Síndrome de Lesch-Nyhan	E791
1789	Síndrome de Lewis Pashayan	Q824
1790	Síndrome de Lewis-Summer	G618

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 35

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1791	Síndrome de Lichtenstein	Q781
1792	Síndrome de Liddle	I151
1793	Síndrome de Li-Fraumeni	D489
1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	Q788
1795	Síndrome de Lowry-Wood	Q875
1796	Síndrome de Maffucci	Q784
1797	Síndrome de Majeed (mutacion de LPIN2)	Q878
1798	Síndrome de Marden-Walker	Q870
1799	Síndrome de Marfan	Q874
1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren	G111
1802	Síndrome de Marshall-Smith	Q873
1803	Síndrome de Martinez-Frias	Q458
1804	Síndrome de Matthew-Wood	Q112
1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Q518
1806	Síndrome de Mazabraud	M850
1807	Síndrome de McCune-Albright	Q781
1808	Síndrome de Meacham	Q878
1809	Síndrome de Meckel	Q619
1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Q878
1811	Síndrome de MEHMO	Q878
1812	Síndrome de Michels	Q878
1813	Síndrome de microdeleción 12q14	Q935
1814	Síndrome de microdeleción 15q24	Q935
1815	Síndrome de microdeleción 2p21	Q935
1816	Síndrome de microdeleción 2q24	Q935
1817	Síndrome de microdeleción 2q37	Q935
1818	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Q935
1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia	Q043
1820	Síndrome de miembros y mamas	Q878
1821	Síndrome de Miller Dieker	Q043
1822	Síndrome de Milroy	Q820
1823	Síndrome de Moebius	Q870
1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	G318
1825	Síndrome de Mononen Karnes Senac	Q875
1826	Síndrome de Moore Federman	Q778
1827	Síndrome de Mowat-Wilson	Q431
1828	Síndrome de Muckle-Wells	E850
1829	Síndrome de Muenke	Q870
1830	Síndrome de Muir-Torre	L728
1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	Q878
1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Q824
1833	Síndrome de Nance-Horan	Q870
1834	Síndrome de Neu-Laxova	Q878
1835	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	G10X
1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel	G318
1837	Síndrome de Nevo	Q796
1838	Síndrome de Nevus epidermico	Q858
1839	Síndrome de Nijmegen Breakage	Q878
1840	Síndrome de Noonan	Q871
1841	Síndrome de Ochoa	N318
1842	Síndrome de Okamoto Satomura	Q878
1843	Síndrome de Olmsted	Q828
1844	Síndrome de Omenn	D818
1845	Síndrome de Ondine	G473
1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X	Q878
1847	Síndrome de Pai	Q878
1848	Síndrome de Pallister-Hall	D330
1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Q828
1850	Síndrome de Parkes Weber	Q872
1851	Síndrome de Parsonage-Turner	G545

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 36

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1852	Síndrome de Partington	Q878
1853	Síndrome de Pearson	D640
1854	Síndrome de Pendred	E071
1855	Síndrome de Perlman	Q873
1856	Síndrome de Perrault	Q878
1857	Síndrome de Perry	G26X
1858	Síndrome de Peters-Plus	Q134
1859	Síndrome de Peutz-Jeghers	Q858
1860	Síndrome de Pfeiffer	Q870
1861	Síndrome de PIBIDS	L678
1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	Q878
1863	Síndrome de Pierre Robin aislado	Q870
1864	Síndrome de Pierson	N048
1865	Síndrome de Pitt Hopkins	Q870
1866	Síndrome de Plummer-Vinson	D501
1867	Síndrome de Poland	Q798
1868	Síndrome de Pollit	L678
1869	Síndrome de Potocki-Shaffer	Q935
1870	Síndrome de Prader-Willi	Q871
1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas	Q878
1872	Síndrome de Proteus	Q873
1873	Síndrome de pseudo-Zellweger	Q878
1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante	Q798
1875	Síndrome de Pterigium antecubital	Q688
1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante	Q872
1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	Q872
1878	Síndrome de Qazi Markouizos	Q878
1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard	E788
1880	Síndrome de Rapp Hodgkin	Q824
1881	Síndrome de Renpenning	Q875
1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	E031
1883	Síndrome de Rett	F842
1884	Síndrome de Rett atípico	F842
1885	Síndrome de Riddle	D828
1886	Síndrome de Roberts	Q738
1887	Síndrome de Robinow	Q871
1888	Síndrome de Robinow like	Q871
1889	Síndrome de Roifman	Q777
1890	Síndrome de Rothmund-Thomson	Q828
1891	Síndrome de rotula parva	Q741
1892	Síndrome de rotura de Nijmegen	Q878
1893	Síndrome de rubeola congenita	P350
1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Q872
1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose	Q870
1896	Síndrome de Saethre-Chotzen	Q870
1897	Síndrome de Sakati Nyhan Tisdale	Q870
1898	Síndrome de Saldino-Mainzer	Q875
1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A	E762
1900	Síndrome de Say Barber Miller	Q878
1901	Síndrome de Scarf	Q828
1902	Síndrome de Scheie	E760
1903	Síndrome de Schilbach-Rott	Q870
1904	Síndrome de Schinzel-Giedion	Q870
1905	Síndrome de Schnitzler	L508
1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	Q828
1907	Síndrome de Schwartz-Jampel	G711
1908	Síndrome de Sebastian	D694
1909	Síndrome de Seckel	Q871
1910	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	E222
1911	Síndrome de Senior-Loken	Q615

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1912	Síndrome de sensibilidad a UV	L568
1913	Síndrome de SERKAL	Q878
1914	Síndrome de Sezary	C841
1915	Síndrome de Shock estafilococico toxico	A483
1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Q878
1917	Síndrome de Shwachman-Diamond	D610
1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey	Q878
1919	Síndrome de Sillence	Q748
1920	Síndrome de Silver-Russell	Q871
1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Q873
1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2	Q873
1923	Síndrome de Sjögren-Larsson	Q871
1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Q871
1925	Síndrome de Smith-Magenis	Q878
1926	Síndrome de sordera branquiogénica	Q878
1927	Síndrome de sordera e infertilidad	Q935
1928	Síndrome de Sotos	Q873
1929	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie	H185
1930	Síndrome de Stickler	Q875
1931	Síndrome de Stimmler	Q878
1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck	Q878
1933	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet	D698
1934	Síndrome de Sturge Weber	Q858
1935	Síndrome de Suárez-Stickler	Q788
1936	Síndrome de sudoración inducida por frio	G608
1937	Síndrome de Summit	Q820
1938	Síndrome de Susac	I677
1939	Síndrome de Teebi Shaltout	Q878
1940	Síndrome de Temtamy	Q878
1941	Síndrome de Tietz	Q878
1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau	E754
1943	Síndrome de Torg-Winchester	Q871
1944	Síndrome de Toriello Carey	Q878
1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste	Q878
1946	Síndrome de tortuosidad arterial	I738
1947	Síndrome de Tourette	F952
1948	Síndrome de Townes-Brocks	Q878
1949	Síndrome de Treacher-Collins	Q754
1950	Síndrome de Trefl Sanborn Carey	H472
1951	Síndrome de Turner	Q969
1952	Síndrome de Ulbright-Hodes	Q878
1953	Síndrome de Usher	H355
1954	Síndrome de Usher no especificado	H355
1955	Síndrome de Usher tipo 1	H355
1956	Síndrome de Usher tipo 2	H355
1957	Síndrome de Van der Bosch	Q878
1958	Síndrome de Van Der Woude	Q380
1959	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	Q878
1960	Síndrome de Vici	Q878
1961	Síndrome de Waardenburg (termino generico)	E703
1962	Síndrome de Waardenburg-Shah	Q878
1963	Síndrome de Walker-Warburg	G712
1964	Síndrome de Weaver	Q873
1965	Síndrome de Weaver Williams	Q878
1966	Síndrome de Weill Marchesani	Q870
1967	Síndrome de Wells	L983
1968	Síndrome de Werner	E348
1969	Síndrome de West	G404
1970	Síndrome de WHIM	D818

- 4 ENE 2023

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
1971	Síndrome de Wieacker-Wolff	G718
1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	E348
1973	Síndrome de Williams	Q878
1974	Síndrome de Wilson Turner	Q878
1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D820
1976	Síndrome de Wolcott-Rallison	E137
1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Q933
1978	Síndrome de Wolfram	E107
1979	Síndrome de Worster-Drought	G808
1980	Síndrome de Zellweger	Q878
1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas	Q878
1982	Síndrome de Zollinger-Ellison	E164
1983	Síndrome de Zurich-Kaye	Q878
1984	Síndrome del cráneo en trébol aislado	Q750
1985	Síndrome del injerto contra huésped	T860
1986	Síndrome del metilmercurio fetal	T561
1987	Síndrome DEND	P702
1988	Síndrome digito reno cerebral	Q878
1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Q878
1990	Síndrome DOOR	Q878
1991	Síndrome facio-cardio-mélico	Q878
1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)	Q871
1993	Síndrome GAPO	Q878
1994	Síndrome Genitopatelar	Q878
1995	Síndrome GRACILE	E888
1996	Síndrome H	D763
1997	Síndrome HEC	Q878
1998	Síndrome hemolítico urémico atípico	D588
1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático	D475
2000	Síndrome hydrolethalus	Q878
2001	Síndrome IBIDS	Q808
2002	Síndrome ICF	D848
2003	Síndrome IRIDA	D508
2004	Síndrome IRVAN	H350
2005	Síndrome KBG	Q878
2006	Síndrome KID	Q808
2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	Q878
2008	Síndrome LEOPARD	Q878
2009	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	Q878
2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)	D479
2011	Síndrome Maroteaux Lamy	E762
2012	Síndrome MASA	G114
2013	Síndrome MEDNIK	Q878
2014	Síndrome MELAS	G713
2015	Síndrome MERRF	G403
2016	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	G731
2017	Síndrome Micro	Q043
2018	Síndrome MIDAS	Q112
2019	Síndrome N	Q878
2020	Síndrome NARP	G318
2021	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	N048
2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell	Q878
2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini	G318
2024	Síndrome neuroectodérmico-endocrino	Q878
2025	Síndrome neuroléptico maligno	G210
2026	Síndrome oculo osteo cutáneo	Q875
2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo	Q878
2028	Síndrome oculo-cerebro-renal	E720
2029	Síndrome oculo-digito-esofágico-duodenal (ODED)	Q878
2030	Síndrome oculopalatocerebral	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar	Q878
2032	Síndrome oral-facial-digital	Q870
2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado	Q870
2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1	Q870
2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3	Q870
2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4	Q870
2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5	Q870
2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8	Q870
2039	Síndrome oto-palato-digital	Q870
2040	Síndrome PAGOD	Q878
2041	Síndrome PARC	Q878
2042	Síndrome PELVIS	Q878
2043	Síndrome PFAPA	E850
2044	Síndrome PHACE	Q878
2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	M310
2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Q878
2047	Síndrome RAPADILINO	Q871
2048	Síndrome RHYNS	Q878
2049	Síndrome SHORT	Q871
2050	Síndrome tipo IPEX	E310
2051	Síndrome trico dental	Q878
2052	Síndrome trico dento óseo tipo 1	Q824
2053	Síndrome tricorriofalángico, tipo 1 y 3	Q871
2054	Síndrome triple A	E274
2055	Síndrome ulnar-mamario	Q718
2056	Síndrome uña-rotula	Q872
2057	Síndrome vulvovaginal-gingival	L438
2058	Síndrome W	Q878
2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	Q872
2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	Q872
2061	Síndromes hipereosinofílicos	D475
2062	Síndromes miasténicos congénitos	G702
2063	Sinespondilismo congénito	Q764
2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies	Q748
2065	Sinfalangismo distal	Q709
2066	Singnata anomalías múltiples	Q878
2067	Sinostosis humero - cubital	Q740
2068	Sinostosis humeroradial aislada	Q740
2069	Sinostosis humeroradiocubital	Q740
2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica	Q872
2071	Sirenomelia	Q872
2072	Siringomielia	G950
2073	Sitosterolemia	E780
2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Q878
2075	Sordera - Déficit intelectual, tipo Martin-Probst	Q878
2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas	Q878
2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial	G600
2078	Sordera - vitiligo - acalasia	Q878
2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Q165
2080	Sordera linfedema leucemia	D467
2081	Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías	-
2082	SPG27	G114
2083	Talla baja tipo Bruselas	Q871
2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	I456
2085	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	I472
2086	Telangiectasia epiléptica	G408
2087	Tetraplejía espástica congénita	G114
2088	Timoma con inmunodeficiencia (Síndrome de Good)	D384 D808

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023

DE

2023

HOJA N.º 40

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2089	Tiro cerebro renal Síndrome	N158
2090	Tirosinemia tipo 1	E702
2091	Tirosinemia tipo 2	E702
2092	Tirosinemia transitoria	P745
2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	E850
2094	Toraco pélvica disostosis	Q772
2095	Torticolis paroxístico benigno de la infancia	G243
2096	Torticolis queloides criptorquidismo	Q878
2097	Tortuosidad de las arterias retinianas	Q141
2098	Traqueobroncomegalia	J980
2099	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	-
2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	Q563
2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal	Q561
2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico	G908
2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1	F808
2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	E729
2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	E749
2106	Trastorno desintegrativo de la infancia	F843
2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	D828
2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	E728
2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	E713
2110	Trastornos del ciclo de la urea	E722
2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas	Q562
2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por Déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	E291
2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	E789
2114	Trastornos del metabolismo de las purinas	E799
2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	E713
2116	Trastornos hormonales no especificados	E349
2117	Triada de Carney	D448
2118	Triada de Currarino	Q878
2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta	-
2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis	I780
2121	Tricomegalia retiniana Degeneración retraso de crecimiento	-
2122	Tricromasia de oligoconos	H538
2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados	Q870
2124	Trigonocefalia aislada	Q750
2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades	Q870
2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	Q870
2127	Triosa fosfato-isomerasa, Déficit de	D552
2128	Trisomía 13	Q914
2129	Trisomía 18	Q910
2130	Trisomía 8q	Q922
2131	Trisomía terminal 10q	Q923
2132	Tritanopia	H535
2133	Trombocitopenia - Síndrome de Pierre Robin	Q870
2134	Ulceración umbilical atresia intestinal	-
2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	E798
2136	Urticaria familiar por frío	L502
2137	Urticaria solar	L563
2138	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	-
2139	VACTERL hidrocefalia	Q878
2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah	E752
2141	Vasculitis	M359
2142	Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementemica	M310
2143	Vasculopatía cerebrotendinosa	I778
2144	Xantineria, hereditaria aislada	E798
2145	Xantomatosis cerebrotendinosa	E755
2146	Xeroderma pigmentoso	Q821

- 4 ENE 2023

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000023 DE

2023

HOJA N.º 41

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2147	Xerodermia pies cavos anomalía de esmalte	Q875
2148	Xk aprosencefalia	Q043
2149	XL-DKC	Q828
2150	Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia	Q878
2151	Deficiencia de BCL11B	D848
2152	Deficiencia de GLUT1	G934
2153	Deficiencia de Hebo	D610
2154	Deficiencia de IFNAR2	D848
2155	Deficiencia de IRF3	D848
2156	Deficiencia de JAGN1	D848
2157	Deficiencia de LAT	D848
2158	Deficiencia de Moesina	D839
2159	Deficiencia de NFKB1	D839
2160	Deficiencia de NSMCE3	D848
2161	Deficiencia de Otulina	D848
2162	Deficiencia de RelB	D839
2163	Deficiencia de RORc	D839
2164	Deficiencia de TFRC	D848
2165	Deficiencia específica de gránulos 2	D71X
2166	Deficiencia selectiva de IgM	D804
2167	Enfermedad de Kostmann	D70X
2168	Enfermedad de Menkes	E830
2169	Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anomalías de plaquetas y eosinofilia	D828
2170	Errores congénitos de ácidos biliares primarios	K768
2171	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	N135
2172	Galactosialidosis	E771
2173	Hemangiomas Capilar Pulmonar	I288
2174	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	I270
2175	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	I270
2176	Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B	P280
2177	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	I288
2178	Inmunodeficiencia con inestabilidad centromérica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4	D848
2179	Killian Pallister Nicola	Q998
2180	Miopatía con inclusiones reductoras	G712
2181	Mutación de la protocadherina 19, Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	G403
2182	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	Q256
2183	Polimiositis	M332
2184	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	E833
2185	Retinosis Pigmentaria	H355
2186	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	Q878
2187	Síndrome de ataxia-pancitopenia	D610
2188	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	Q878
2189	Síndrome de Bohring-Opitz	Q878
2190	Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1	H350
2191	Síndrome de Kleefstra	Q878
2192	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	Q998
2193	Síndrome de NLRP1, Autoinflamación con artritis y disqueratosis	Q828
2194	Síndrome IVIC	Q718
2195	Síndrome MIRAGE	E271
2196	Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).	L988
2197	Síndrome Pseudo TORCH 2	Q878
2198	Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X	E850
2199	Síndrome de X frágil	Q992
2200	Síndrome de microdelección 19q13.11	Q935
2201	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Q871

Continuación de la resolución: "Por medio de la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas - raras"

Número de identificación de la enfermedad huérfana	Nombre de la enfermedad huérfana (v. 4.0)	Código Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)
2202	Síndrome de Koolen- De Vries	Q878
2203	Panhipopituitarismo congénito	E230
2204	Diabetes Insípida central	E232
2205	Deleción intersticial 14q12q13.3	Q935
2206	Déficit de Alfa - 1 antitripsina (DAAT)	E880
2207	Trombopatía: enfermedad de gránulos densos	D691
2208	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	D448
2209	Encefalitis autoinmune con anticuerpos anti receptor NMDA	G049
2210	Síndrome de Landau-Kleffner	F803
2211	Síndrome de Kleine-Levein.	G478
2212	Enfermedad de Kawasaki.	M303
2213	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraister-Winter	Q870
2214	Asociación VACTERL.	Q872
2215	Complejo OIES.	Q648
2216	Discapacidad intelectual relacionada con SYNGAP1.	F790
2217	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 1.	G230
2218	Paramiotonia congénita	G711
2219	Enfermedad de Thomsen y Becker.	G711
2220	Síndrome de Dravet.	G404
2221	Duplicación parcial del cromosoma 17q.	Q935
2222	Miopatía necrotizante inmunomediada.	G724
2223	Adrenoleucodistrofia neonatal.	E713
2224	Porfiria Hepática Aguda	E802
2225	Deficiencia de aminoácido aromático descarboxilasa	E708
2226	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff	G610
2227	Otras encefalitis autoinmunes	G048
2228	Mielitis Trasversa Aguda (ATM)	G373
2229	Síndrome epiléptico por infección febril (FIRES)	G405
2230	Leucoencefalitis esclerosante subaguda (PEES)	A811
2231	Coreoacantocitosis	E786
2232	Miotonia con respuesta a la acetazolamida o miotonia agravada por potasio	G711
2233	Colangitis esclerosante primaria	K759
2234	Micosis Fungoide	C840
2235	Enfermedad relacionada con IgG4	D898
2236	Amiloidosis hereditaria asociada a Transtiretina	E852
2237	Desorden del Espectro de Anticuerpos anti-MOG	G058
2238	Encefalomielitis Aguda Diseminada	G040
2239	Ceroidolipofuscinosis Neuronal	E754
2240	Enfermedad de Lafora	G403
2241	Síndrome de Dejerinne Sottas (DSD)	G600
2242	Trastorno del metabolismo del piruvato	E744
2243	Hiperekplexia hereditaria	G258
2244	Tumor maligno neuroendocrino metastásico de origen desconocido	C759
2245	Osteosarcoma	C419
2246	Purpura Trombocitopénica Trombótica (PTT)	D695
2247	Psoriasis Pustulosa Generalizada	L401