



Noviembre 2009 | Número 1

Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos

Lista por orden alfabético de enfermedades

www.orphanet.es

Se está haciendo una revisión sistemática de la literatura para proporcionar una estimación de la prevalencia de las enfermedades raras en Europa. Se publicará de forma regular un informe actualizado que substituirá a la versión anterior. La actualización contendrá nuevos datos epidemiológicos y modificaciones de los datos existentes, elaboradas a partir de nueva información disponible.

Estrategia de búsqueda

Para realizar esta búsqueda se han utilizado varias fuentes de información:

- Páginas Web: Orphanet, e-medicine, GeneClinics, EMEA y OMIM ;

- Medline ha sido consultado utilizando el algoritmo de búsqueda:

«Nombre de enfermedadess» AND Epidemiology[MeSH: NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract] ;

- Libros de Medicina, literatura gris e informes de expertos son también fuentes de datos importantes.

Datos obtenidos

Los valores de prevalencias que se proporcionan son la media entre los valores más altos y los más bajos recolectados. Cuando la prevalencia no estaba documentada la hemos calculado usando la incidencia:

- Para enfermedades congénitas que aparecen al nacer, prevalencia = incidencia al nacer x (esperanza de vida del paciente/esperanza de vida de la población general) ;

- Para las otras enfermedades raras, prevalencia = incidencia duración media de la enfermedad rara.

Cuando no se dispone de datos de prevalencia o de incidencia, el número de casos publicados en la literatura se encuentra indicado.

NB: esperanza de vida de la población francesa (78 años) es la esperanza de vida usada para la población general.

Actualización de datos

Nueva información procedente de las bases de datos disponibles: EMEA, nuevas publicaciones científicas, literatura gris, opinión de expertos.

Limitaciones del estudio

Los valores exactos de prevalencia de cada enfermedad son difíciles de obtener a partir de las bases de datos disponibles. Existe un cierto nivel de inconsistencia entre los estudios, poca documentación sobre el método usado, confusión entre la incidencia y prevalencia, y/o confusión entre incidencia al nacer e incidencia a largo plazo.

La validez de los estudios se da por sentada y no se somete a evaluación. Es probable que exista una sobreestimación para la mayoría de las enfermedades puesto que los pocos informes sobre prevalencia publicados se realizan generalmente en las regiones de mayor prevalencia y están basados en datos hospitalarios. Por ello, estas estimaciones son una indicación de la prevalencia asumida pero puede no ser exacta.

Prevalencia o número de casos publicados por orden alfabético de enfermedades

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
3C síndrome		25 casos
3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga, déficit de	1	
3-metilcrotonil glicinuria	2,25	
5-oxoprolinasa, déficit de		8 casos
Aarskog, síndrome de		> 200 casos
Abléfaron macrostomía		15 casos
Abruzzo Erickson, síndrome de		4 casos
Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides		49 casos
Acalasia microcefalia		5 casos
Acalasia primaria	10	
Acatasemia	3,1	
Aceruloplasminemia	0,05	
Acidemia isovalérica	1	
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C		300 casos
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D		5 casos
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F		9 casos
Acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A		60 casos
Acidemia propiónica	3,75	
Acidemia succínica		50 casos
Aciduria 3-metilglutacónica de tipo 1		20 casos
Aciduria 3-metilglutacónica de tipo 3	10	
Aciduria 4 hidroxibutírica		350 casos
Aciduria fumárica		> 20 casos
Aciduria malónica		17 casos
Aciduria metilmalónica con homocistinuria		300 casos
Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas		2 casos
Aciduria mevalónica		30 casos
Aciduria orótica hereditaria		< 20 casos
Acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media, déficit de	15	
Ackerman, síndrome de		8 casos
Acondrogénesis		> 100 casos
Acondroplasia	4,5	
Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans		4 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide		1 familia
Acrania	< 1**	
Acrocraloso síndrome		34 casos
Acrocefalosindactilia (término genérico)	4,6	
Acrocraneofacial disostosis		2 casos
Acrodermatitis enteropática	0,2	
Acroesquifodisplasia metafisaria		4 casos
Acromatopsia	3,33	
Acromegalia	5	
Acromegalia cutis gyrata		16 casos
Acromegaloide hipertricosis, síndrome		< 20 casos
Acromegaloide, facies		< 20 casos
Acromelanosis		< 10 casos
Acroosteolisis tipo dominante		50 casos
Acro-pectoral, síndrome		22 casos
Acropectorenal, anomalía		12 casos
Acrorenal recesivo, síndrome		20 casos
Acrorenomandibular, síndrome		7 casos
Acrorenocular, síndrome		< 20 familias
Adactilia unilateral	34	
Adamantinoma		513 casos
Adrenoleucodistrofia ligada a X	5	
ADULT, síndrome		14 casos
Afalangia hemivértebras		3 casos
Afalangia sindactilia microcefalia		1 familia
Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa		3 casos
Agammaglobulinemia de tipo alinfocítica	0,35	
Agammaglobulinemia ligada a X	0,45	
Agenesia bilateral de conductos deferentes	50	
Agenesia de cuerpo calloso cataratas inmunodeficiencia		8 casos
Agenesia de cuerpo calloso ligada al X, con mutación en el gen Alfa 4		2 casos
Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja		3 casos
Agenesia de cuerpo calloso recesiva ligada a X		11 casos
Agenesia de la carótida interna		100 casos
Agenesia gonadal	2,5	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Agnesia parcial de páncreas		8 casos
Agnesia renal bilateral	17	
Agnesia Traqueal	1**	
Aglosia adactilia		< 50 casos
Agnatia holoprosencefalia situs inversus		30 casos
Agonadismo dextrocardia hernia diafragmática		6 casos
Aicardi, síndrome de		200 casos
Alagille, síndrome de	1,4	
Albers-Schonberg, enfermedad de	1	
Albinismo con sordera		1 familia
Albinismo cutáneo fenotipo Hermine		3 casos
Albinismo ocular ligado al X, recesivo	2	
Albinismo ocular sordera sensorial tardía		7 casos
Albinismo oculo-cutáneo	7,15	
Alcaptonuria	0,3	
Alexander, enfermedad de		300 casos
Alfa-1 antitripsina, déficit de	25	
Alfa-manosidosis	0,1	
Alfa-Talasemia con retraso mental ligada a X		168 casos
Allan-Herndon, síndrome de		89 casos
Alopecia circunscrita polidactilia		2 casos
Alopecia contracturas enanismo retraso mental		5 casos
Alopecia epilepsia piorrea retraso mental		12 casos
Alopecia hiperqueratosis palmoplantar		1 familia
Alopecia hipogonadismo síndrome extrapiramidal		2 casos
Alopecia total	10,5	
Alopecia universal	25	
Alport con leiomiomatosis, síndrome de	0,1	
Alport, síndrome de	2	
Alstrom, síndrome de		300 casos
Amaurosis - hipertriosis		2 casos
Amaurosis congénita de Leber	10	
Ambras, síndrome de		40 casos
Amebiasis por amebas salvajes	1,75	
Amelia, autosómica recesiva		3 casos
Amiloidosis	30	
Amiloidosis secundaria	17	
Amioplastia congénita	30	
Amiotrofia espinal proximal (término genérico)	3	
Anadisplasia metafisaria		< 20 casos
Analbunemia congénita		< 50 casos
Anemia de Fanconi	1	
Anemia diseritropoyética, congénita	1	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Anemia hemolítica letal anomalías genitales		2 casos
Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa		12 casos
Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa		3 casos
Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa		17 familias
Anemia megaloblástica sensible a tiamina con diabetes mellitus y sordera sensorineural		30 familias
Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X		< 200 casos
Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia		5 familias
Anencefalia	3,2**	
Anestesia corneal anomalías retinianas sordera		2 casos
Angioedema	24,9	
Angioma en racimo		> 200 casos
Angiomatosis cutánea y digestiva		> 200 casos
Angiomatosis neurocutánea hereditaria		< 10 familias
Angiomatosis quística de hueso, difusa		200 casos
Aniridia	1,75	
Aniridia agenesia renal retraso psicomotor		2 casos
Aniridia ausencia de rótula		3 casos
Aniridia ptosis retraso mental obesidad		3 casos
Aniridia retraso mental, síndrome de		2 casos
Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental		> 10 familias
Anisakiasis	3,8	
Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria		30 casos
Anoftalmia megalocórnea cardiopatía esqueléticas anomalías		3 casos
Anoftalmia plus, síndrome de		4 casos
Anoftalmia Waardenburg, síndrome de		30 casos
Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica		14 casos
Anomalia de Duane - miopatía - escoliosis, síndrome de		2 casos
Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares		2 casos
Anomalías auriculo-oculares, fisura labial		2 casos
Anomalías cardiacas - heterotaxia		9 casos
Anomalías cardiacas - heterotaxia		9 casos
Anomalías cráneo digitales retraso mental		5 casos
Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor		2 casos
Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual		4 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión		3 casos
Anoniquia microcefalia		5 casos
Anoniquia-onicodistrofia con hipoplasia o ausencia de falanges distales		11 casos
Anosmia congénita aislada		< 15 casos
Anquilobléfaron displasia ectodérmica fisura labiopalatina		8 familias
Anquilobléfaron filiforme imperforación anal		2 familias
Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental		6 casos
Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos		6 familias
Anquilosis glosopalatina		30 casos
Antisintetasas, síndrome de	1,5	
Antley-Bixler, síndrome de		34 casos
Aplasia cutis - miopía		4 casos
Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva		6 casos
Aplasia cutis congénita linfangiectasia intestinal		3 casos
Aplasia de peroné ectrodactilia		< 50 casos
Aplasia medular idiopática	0,4	
Apnea de la prematuridad (AOP)	8,5	
Apraxia ocular tipo Cogan		50 casos
Aqueiropodia síndrome		< 10 familias
Aracnodactilia osificación anormal retraso mental		5 casos
Aracnodactilia retraso mental dismorfia		3 casos
arañazo de gato, enfermedad del	6,6	
Arco branquial ligado al X, síndrome de		7 casos
Aredyld, síndrome de		3 casos
Argininemia		31 casos
Arrinia		20 casos
Arrinia atresia de coanas microftalmia		4 casos
Arteris temporal juvenil		20 casos
Arteritis de células gigantes	8,9	
Artritis crónica oligoarticular	20,5	
Artritis granulomatosa infantil		40 familias
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	6,3	
Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné		34 casos
Artritis relacionada con entesitis	5,7	
Artrogriposis - disfunción renal - colestasis		< 100 casos
Artrogriposis de la mano sordera		1 familia
Artrogriposis distal tipo 1	6	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Artrogriposis múltiple congénita cara de silbido		10 casos
Astley-Kendall, displasia de		5 casos
Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al X		9 casos
Ataxia - sordera - atrofia óptica, letal		12 casos
Ataxia - sordera - retraso mental, síndrome de		8 casos
Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial		2 familias
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	7	
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera		3 familias
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica		1 familia
Ataxia de Friedreich	2,5	
Ataxia de Harding	1	
Ataxia episódica, tipo 3		1 familia
Ataxia episódica, tipo 4		2 familias
Ataxia espino-cerebelar ligada al X, de tipo 3		5 casos
Ataxia espino-cerebelosa autosómica dominante	2,15	
Ataxia espino-cerebelosa infantil		24 casos
Ataxia telangiectasia	1	
Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce		57 casos
Atelosteogénesis II		25 casos
Atelosteogénesis III		12 casos
Atelosteogénesis tipo 1		12 casos
Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3		2 casos
Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía		2 casos
Atkin Flaitz Patil Smith, síndrome de		14 casos
Atransferrinemia		9 casos
Atresia biliar	5,6	
Atresia de coanas	8,2	
Atresia de coanas sordera cardiopatía		5 casos
Atresia de esófago	25	
Atresia de intestino delgado	20	
Atresia duodenal	8,55	
Atresia tricúspide	5	
Atrofia dentato-rubro-palidal	< 0,3	
Atrofia multisistémica	4,6	
Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes		10 casos
Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas		2 casos
Atrofia muscular espinal proximal , tipo 1	1,25	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	1,42	
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	0,26	
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	0,32	
Atrofia óptica	6	
Atrofia óptica y cataratas autosómicas dominantes		14 casos
Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina		2 familias
Atrofoderma lineal de Moulin		< 30 casos
Aughton, síndrome de		2 casos
Auriculo-osteo-displasia		2 familias
Aurocefalosindactilia		5 casos
Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar		14 casos
Autismo (formas genéticas)	45	
Autismo, mancha en vino de Oporto		4 casos
Axenfeld Rieger, anomalía de, hidrocefalia, esqueleto anormal		3 casos
Babesiosis		40 casos
Bajo peso al nacer - enanismo - disgamaglobulinemia		2 casos
Ballard síndrome (Braquidactilia tipo B y C combinadas)		12 casos
Bandas amnióticas familiares	4**	
Bangstad, síndrome de		2 casos
Banki, síndrome de		1 familia
Baraitser Brett Piesowicz, síndrome de		> 30 casos
Barber Say, síndrome de		10 casos
Bardet-Biedl, Síndrome de	0,8	
Bartsocas-Papas, síndrome de		24 casos
Bartter, síndrome de	0,12	
Basan, síndrome de		< 30 casos
Beckwith-Wiedemann, síndrome de	7,3	
Beemer Ertbruggen, síndrome de		2 casos
Behçet, enfermedad de	2,5	
Bencze, síndrome de		2 familias
Best, enfermedad de	4,4	
Beta-manosidosis		14 casos
Biamond, síndrome de		1 familia
Björnstadt, síndrome de		33 casos
Blackfan-Diamond, enfermedad de	0,32	
Blefarofacio esquelético, síndrome		2 casos
Blefarofacio nasal, síndrome		2 familias
Blefarofacio queilo odóntico, síndrome		< 50 casos
Blefarochalasia labio doble		50 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia- estatura baja		6 casos
Blefaroptosis miopía ectopia lentis		3 casos
Bonneman Meinecke Reich, síndrome de		4 casos
Book, síndrome de		25 casos
Boomerang, Displasia de		10 casos
BOR síndrome	2,5	
Bork Stender Schmidt, síndrome de		9 casos
Borrone di Rocco Crovato, síndrome de		2 casos
Botulismo	0,05	
Bouwes Bavinck Weaver Ellis, síndrome de		2 casos
Bowen Conradi, síndrome de		44 casos
Bradiopsia		5 casos
Branquio esqueleto genital, síndrome		3 casos
Branquio oculo facial, síndrome		< 50 casos
Branquiogénica sordera, síndrome de		5 casos
Braquicefalia aislada	5	
Braquidactilia hipertensión arterial		> 10 familias
Braquidactilia preaxial hallux varus		8 casos
Braquidactilia tipo A5		2 familias
Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)		1 familia
Braquimorfismo oncodisplasia disfalangismo, síndrome de		9 casos
Braquitelefalangia - dismorfismo - Kallmann, síndrome de		2 casos
Brugada, síndrome de	20	
Budd-Chiari, síndrome de	1,5	
Buerger, enfermedad de	12,5	
Buttiens Fryns, síndrome de		3 casos
Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel		4 casos
Cabello lanoso hipotricosis labios evertidos orejas prominentes		1 familia
Cabellos, anomalías de, fotosensibilidad retraso mental		3 casos
Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil		10 casos
Calcificaciones talámicas simétricas		29 casos
Camfak, síndrome de		3 familias
Campomelia tipo Cumming		8 casos
Campptobraquidactilia		1 familia
Campptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición		30 casos
Campptodactilia displasia ósea		3 casos
Campptodactilia taurinúria		4 familias
Campptodactilia tipo Guadalajara tipo 1		8 casos
Campptodactilia tipo Guadalajara tipo 2		2 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Camurati Engelmann, síndrome de		200 casos
Canal atrioventricular completo	15**	
Canal atrioventricular parcial	20	
Cáncer anaplásico de tiroides	0,13	
Cáncer de mama, familiar	25	
Cáncer gástrico	20	
Cáncer medular de tiroides	7	
Cáncer pulmonar de células pequeñas	10	
Cantrell Haller Ravitsch, síndrome de	0,55**	
Cantu Sánchez Corona Frago, síndrome de		10 casos
Carbamil-fosfato sintetasa, déficit de	0,7	
Carcinoma de células escamosas de la cabeza y cuello	46	
Carcinoma de la vesícula biliar	6,5	
Carcinoma esofágico	8	
Carcinoma Hepatocelular	9	
Carcinoma neuroendocrino cutáneo	0,5	
Cardio genital, síndrome		7 casos
Cardiomiopatía - anomalías renales		2 casos
Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio debido a una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón.		3 casos
Cardiopatía congénita miembros cortos		2 casos
Carey Fineman Ziter, síndrome de		< 20 casos
Carney, complejo de		160 casos
Carnitina palmitoiltransferasa I, déficit de		35 casos
Carnitina palmitoiltransferasa II, déficit de		> 100 casos
Carnosinemia		30 casos
Caroli, enfermedad de		< 250 casos
Castleman, enfermedad de		400 casos
Cataratas ataxia sordera		2 casos
Cataratas microcórnea		8 familias
Cataratas miocardiopatía		30 casos
Cataratas nefropatía encefalopatía		2 casos
Cataratas retraso mental hipogonadismo		10 casos
Cataratas sordera hipogonadismo		3 casos
Cataratas-glaucoma		3 familias
Catel Manzke, síndrome de		27 casos
Cat-eye síndrome	1,35	
Ceguera cortical retraso mental polidactilia		3 casos
Cejas duplicación de sindactilia		3 casos
Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales		170 casos
Cerebro costo mandibular, síndrome		60 casos
Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotiolasa		60 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Chands, síndrome de		> 10 casos
Charcot-Marie-Tooth ligada al X, enfermedad de	1,6	
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F, autosómica dominante		2 familias
Charcot-Marie-Tooth tipo 2G, autosómica dominante		1 familia
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K, autosómica dominante		1 familia
Charcot-Marie-Tooth tipo 2L, autosómica dominante		1 familia
Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1		11 familias
Charcot-Marie-Tooth tipo 4H		10 casos
Charcot-Marie-Tooth, enfermedad de - nefropatía		10 casos
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2b2		1 familia
CHARGE asociación	0,14	
Chediak-Higashi, síndrome de		> 10 casos
CHILD, síndrome		30 casos
Christian de Myer Franken, síndrome de		2 familias
Christ-Siemens-Touraine, síndrome de	0,35	
Churg-Strauss, síndrome de	1	
CINCA, Síndrome		100 casos
Cirrosis biliar primaria	13,5	
Cistationinuria	7	
Cistinosis	0,5	
Cistinuria	14	
Cleidorizomélico, síndrome		2 casos
Clouston, síndrome de	1	
Coach, síndrome de		8 casos
Coartación atípica de aorta	0,17**	
Coats, enfermedad de	2	
Cobb, síndrome de		35 casos
Cockayne, síndrome de		200 casos
Codas, síndrome de		3 casos
Coffin Siris, síndrome de		40 casos
COFS síndrome		< 20 casos
Cogan, síndrome de		200 casos
Cohen, síndrome de		100 casos
Colangiocarcinoma	10	
Colangitis esclerosante	11	
Colestasis linfedema		50 casos
Colestasis retinopatía pigmentaria fisura palatina		5 casos
Colitis colagenosa	10,5	
Colitis epitelio-exfoliativa - sordera		2 casos
Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual		10 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Coloboma fisura labiopalatina retraso mental		12 casos
Coloboma macular tipo b braquidactilia		12 casos
Coloboma microftalmia cardiopatía sordera		10 casos
Coloboma ocular	1	
Complejo fémur-peroné-cúbito	1,5	
Comunicación interauricular con defecto de conducción		11 casos
Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual		2 casos
Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen		16 casos
Condrodisplasia punctata ligada al X dominante	0,5	
Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico	1	
Condrodisplasia recesiva letal		4 casos
Condrodisplasia, tipo Blomstrand		13 casos
Conjuntivitis leñosa	1,1	
Conodisplasia craneofacial		1 familia
Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina		2 casos
Contracturas hiperqueratosis letalidad		2 casos
Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria		3 casos
Convulsiones benignas neonatales- infantiles familiares		10 familias
Cooper-Jabs, síndrome de		2 casos
Corazón criss-cross	0,8	
Cordoma	0,05	
Cornelia de Lange, síndrome de	1,9	
Coroidea atrofia alopecia		2 casos
Coroideremia	2	
Coroideremia obesidad sordera		4 casos
Cortico-surrenaloma	1	
Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de		4 casos
Cowden, síndrome de	0,45	
Coxo auricular, síndrome		4 casos
Cráneo ectodérmica displasia		15 casos
Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de		3 casos
Craneo metafisaria dominante, displasia		70 casos
Craneo osteo artropatía		4 casos
Craneodiafisaria, displasia		> 20 casos
Craneofacial sordera mano, síndrome		3 casos
Craneofaringioma	2	
Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual		< 10 casos
Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal		11 casos
Craneosinostosis aplasia de peroné		2 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi		2 casos
Craneosinostosis braquidactilia		5 casos
Craneosinostosis calcificaciones intracraneales		3 casos
Craneosinostosis tipo Philadelphia		1 familia
Craneosinostosis, tipo Boston		19 casos
Craneotubular síndrome		2 casos
Craniorrinia		3 familias
Craniosinostosis Dandy Walker hidrocefalia		4 casos
Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje -dismorfismo facial		6 familias
Creutzfeldt-Jakob, enfermedad de	0,1	
Crigler-Najjar, síndrome de	1	
Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos		2 casos
Criptosporidiosis	34	
Crisponi, síndrome de		< 30 casos
Cromosoma 1 en anillo		34 casos
Cromosoma 10 en anillo		< 20 casos
Cromosoma 14 en anillo		50 casos
Cromosoma 17 en anillo		14 casos
Cromosoma 18 en anillo		70 casos
Cromosoma 20 en anillo		> 50 casos
Crouzon, enfermedad de	2	
Cuerpo calloso agenesia neuropatía	19	
Curry Jones, síndrome de		5 casos
Cushing, enfermedad de	4	
Cutis gyrata acanthosis nigricans craneosinostosis		6 casos
Cutis laxa		> 100 casos
Cutis marmorata telangiectasia congénita		300 casos
Cutis verticis gyrata - déficit mental	1,02	
Dacriocistitis osteopoiquilosis		5 casos
Dahlberg Borer Newcomer, síndrome de		2 casos
Dandy Walker macrocefalia		2 casos
Dandy Walker polidactilia postaxial		2 casos
Darier, enfermedad de	1,5	
Defecto de rayo cubital / peronéo, con braquidactilia		1 familia
Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos		3 casos
Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	20	
Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4		4 casos
Déficit congénito del Factor II	10	
Déficit congénito del factor V	0,1	
Déficit congénito del factor X	1	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Déficit congénito del factor XI	0,1	
Déficit congénito del factor XIII	0,04	
Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa		6 casos
Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa		248 casos
Déficit de Aconitasa		19 casos
Déficit de adenilsuccinato liasa		50 casos
Déficit de adenosina monofosfato deaminasa		200 casos
Déficit de aromataasa		13 casos
Déficit de beta-ureidopropionasa		5 casos
Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa		30 casos
Déficit de deshidratasa		21 casos
Déficit de Dihidropteridina reductasa		134 casos
Déficit de dopamina beta-hidroxilasa		12 casos
Déficit de expresión de proteínas de adhesión leucocitaria tipo 2		< 10 casos
Déficit de expresión de proteínas de adhesión leucocitaria tipo 3		17 casos
Déficit de fosfoglicerato quinasa		23 casos
Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa	2,5	
Déficit de gamma aminobutirico ácido transaminasa		2 casos
Déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,4	
Déficit de glutatión sintetasa		65 casos
Déficit de GTP-ciclohidrolasa I		17 casos
Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa		9 casos
Déficit de lipoamida deshidrogenasa		20 casos
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E		27 casos
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G		33 casos
Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa		12 casos
Degeneración cortico-basal	4	
Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana, degeneración		100 casos
Degeneración macular juvenil hipotriquia		7 familias
Degeneración retiniana microftalmia glaucoma		7 casos
Deleción 22q13		> 200 casos
Deleción 2p21		7 casos
Deleción 2q24		23 casos
Deleción 2q37		10 casos
Deleción 5q35		10 casos
Deleción 8p		20 casos
Deleción terminal 6q		19 casos
Deleciones del Y	42	
Demencia fronto-temporal	3	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Demencia fronto-temporal y Parkinsonismo ligado al cromosoma 17 (FTDP-17)		50 casos
DEND, síndrome		14 casos
Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental		2 casos
Denys-Drash, síndrome de		150 casos
Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia		3 casos
Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis		< 20 casos
Dermatitis herpetiforme	20,2	
Dermato osteolisis tipo Kirghize		5 casos
Dermatofibrosarcoma protuberante	10	
Dermatoleucodistrofia		2 casos
Dermatomiositis	14,8	
Dermatosis pustular subcornea		200 casos
Dermo odonto displasia		14 casos
Dermoide anular de la córnea		< 30 casos
Dermopatía restrictiva letal		30 casos
Desbuquois, síndrome de		> 40 casos
Desmosterolosis		2 casos
Despigmentación aguda bilateral del iris		5 casos
Diabetes insípida nefrogénica	0,5	
Diabetes mellitus neonatal transitoria	0,2	
Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa		4 casos
Diabetes, neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquisticos		2 casos
Diabetes-sordera de transmisión materna	0,1	
Diáfano-espondilodisostosis		< 10 casos
Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas		3 casos
Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos		3 casos
Digito reno cerebral síndrome		< 10 casos
Dihidropirimidinuria		7 casos
Dilatación aórtica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial		22 casos
Dincsoy Salih Patel, síndrome de		2 casos
Dirofilariasis		25 casos
Disautonomía familiar		550 casos
Discondrosteosis nefropatía		1 familia
Disección arterial con lentiginosis		4 casos
Disfasia congénita familiar		6 familias
Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X		7 familias
Disgenesia caudal familiar		4 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de Glutamina sintetasa		2 casos
Disgenesia gonadal anomalías múltiples		2 casos
Disgenesia gonadal, tipo XX	12	
Disinostosis craneofacial	0,05	
Dismorfia coloboma agenesia de cuerpo calloso		3 casos
Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker		3 casos
Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo		2 casos
Disostosis acro fronto facio nasal		5 casos
Disostosis acrofacial autosómica recesiva		2 casos
Disostosis acrofacial forma catania		6 casos
Disostosis acrofacial postaxial		< 30 casos
Disostosis acrofacial tipo Nager		90 casos
Disostosis acrofacial tipo Palagonia		4 casos
Disostosis acrofacial tipo Rodríguez		< 10 casos
Disostosis faciocranena hipomandibular		4 casos
Disostosis humero espinal		5 casos
Displasia acromesomélica tipo Brahimi Bacha		3 casos
Displasia acromesomélica tipo Hunter - Thompson		10 casos
Displasia acromesomélica tipo Maroteaux		50 casos
Displasia acromicrca		< 40 casos
Displasia acropectovertebral		< 30 casos
Displasia broncopulmonar	13	
Displasia campomélica	0,35	
Displasia checa, tipo metatarsal		< 20 casos
Displasia cráneofrontonasal, tipo Teebi		20 casos
Displasia craneolenticulosutural		28 casos
Displasia de Greenberg		< 10 casos
Displasia del iris - hipertelorismo - sordera		2 casos
Displasia dermo facial focal		< 10 familias
Displasia ectodérmica - con inmunodéficit anhidrótico - osteopetrosis - linfedema		2 casos
Displasia ectodérmica - síndrome de fragilidad de la piel		10 casos
Displasia ectodérmica ceguera		2 casos
Displasia ectodérmica con afectación "pura" de cabello y uñas		< 20 casos
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie		6 casos
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal		4 casos
Displasia ectodérmica hipohidrosis hipotiroidismo		3 casos
Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante		40 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Displasia ectodérmica hipotiroidismo fisura		3 casos
Displasia ectodérmica odonto microniquial		5 casos
Displasia ectodérmica tipo Berlin		4 casos
Displasia epifisaria múltiple	5	
Displasia epifisaria-falángica en foma de ángel		15 casos
Displasia espondilo encondral		36 casos
Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn		3 casos
Displasia espondiloepifisaria tarda tipo MacDermot		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Byers		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon		1 familia
Displasia espondilo-metafisaria	0,34	
Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada		4 casos
Displasia espondilometafisaria -distrofia de conos-bastones		8 casos
Displasia fibrosa de hueso	< 0,05	
Displasia frontometafisaria		< 30 casos
Displasia inmuno ósea de Schimke		50 casos
Displasia letal osteosclerótica de hueso		8 familias
Displasia mandíbuloacra		37 casos
Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos		2 casos
Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson		4 casos
Displasia oculodentodigital		243 casos
Displasia óculo-oto-facial		4 casos
Displasia odontomaxilar segmentaria		32 casos
Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell		4 casos
Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios		18 casos
Displasia oto-espondilo-megaepifisaria		< 30 casos
Displasia pseudodistrófica		10 casos
Displasia Ventricular Derecha Arritmógena (DVDA)	43,5	
Disqueratosis congénita	0,1	
Disquinesia ciliar primaria	5	
Distonía de torsión de aparición temprana	0,4	
Distonía dopa-sensible	0,3	
Distonía focal	11,7	
Distonia-parkinsonismo de inicio rápido		3 familias
Distonías mixtas		3 familias
Distrofia bullosa hereditaria tipo macular		2 familias
Distrofia coroidal, areolar central	3,33	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Distrofia de conos y bastones	2,5	
Distrofia de córnea sordera		< 10 casos
Distrofia macular cistoide		6 familias
Distrofia macular de Carolina del Norte		2 familias
Distrofia miotónica de Steinert	4,5	
Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis bullosa		< 20 casos
Distrofia muscular congénita	5	
Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	0,03	
Distrofia muscular congénita con déficit de merosina	0,3	
Distrofia muscular congénita de Ullrich		< 100 casos
Distrofia muscular congénita por déficit de lámina A/C		15 casos
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A, ligada al cromosoma 5		1 familia
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D		5 familias
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E		5 familias
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante, tipo 1F		1 familia
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante, tipo 1G		1 familia
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	0,57	
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A, tipo Erb	3,8	
Distrofia muscular de cinturas tipo 2G		14 casos
Distrofia muscular de cinturas tipo 2I		> 40 familias
Distrofia muscular de cinturas, autosómica recesiva tipo 2C	1,96	
Distrofia muscular de cinturas, autosómica recesiva tipo 2D	0,57	
Distrofia muscular de cinturas, autosómica recesiva tipo 2E	0,57	
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	5	
Distrofia muscular de Emery Dreifuss	0,3	
Distrofia muscular facio-escapulo-humeral	7	
Distrofia muscular oculo gastrointestinal		1 familia
Distrofia muscular oculo-faríngea	1	
Distrofia muscular tipo Fukuyama	0,54	
Distrofia muscular, congénita, sin déficit de merosina	0,15	
Distrofia neuroaxonal infantil (DNAI)		> 150 casos
Distrofia trombocítica hemorrágica		100 casos
Distrofias musculares de cinturas (término genérico)	0,8	
Dolor extremo paroxístico, trastorno con		4 familias

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
D00R, síndrome		< 50 casos
Drepanocitosis	11	
Duane, síndrome de	10	
Dubowitz, síndrome de		150 casos
Ductus arterioso persistente	50	
Duker Weiss Siber, síndrome de		4 casos
Duplicación 10p		60 casos
Duplicación 12p	2**	
Duplicación 6p		40 casos
Duplicación 8q		> 30 casos
Duplicación de la pierna y del pie en espejo		11 casos
Dyggve-Melchior-Clausen, síndrome de		60 casos
Ebstein, anomalía de	0,75	
Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía		4 casos
Ectopia de cristalino forma familiar	6,4	
Ectrodactilia displasia ectodérmica		5 casos
EEM, síndrome		7 familias
Ehlers-Danlos tipo clásico, síndrome de	3,5	
Ehlers-Danlos tipo dermatoesparaxis, síndrome de		7 casos
Ehlers-Danlos tipo hiper móvil, síndrome de	12,5	
Ehlers-Danlos tipo vascular, síndrome de	1	
Eiken, síndrome de		6 casos
Eliptocitosis hereditaria	35	
Ellis-Van Creveld, síndrome de		150 casos
Embriopatía por aminopterina		17 casos
Embriopatía por antitiroideos		40 casos
Embriopatía por citomegalovirus	40	
Embriopatía por metil mercurio		800 casos
Embriopatía por talidomida		5000 casos
Embriopatía por virus de la varicela		> 100 casos
Enanismo 3m		40 casos
Enanismo de MULIBREY		115 casos
Enanismo diastrófico	3,5	
Enanismo geolefísico		27 casos
Enanismo metatrópico		80 casos
Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial		< 30 casos
Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa		2 casos
Enanismo por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento		3 casos
Enanismo por resistencia a la hormona de crecimiento	0,2	
Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina		3 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Enanismo tanatofórico	3,5**	
Enanismo tipo Lenz Majewski		7 casos
Encefalitis equina oriental		> 600 casos
Encefalitis focal de Rasmussen		> 100 casos
Encefalomiopatía mitocondrial aminoacidopatía		2 casos
Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar		> 5 familias
Encefalopatía debida a deficiencia de GLUT1		84 casos
Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina		< 10 casos
Encefalopatía debido a la hidroxiquinurenina		< 30 casos
Encefalopatía epiléptica infantil temprana		88 casos
Encefalopatía mioclónica temprana		30 casos
Encefalopatía necrotizante, aguda, autosómica dominante		11 casos
Encefalopatía provocada por déficit de sulfito oxidasa		50 casos
Encefalopatía, etilmalónica		< 40 casos
Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)	0,3	
Encondromatosis		600 casos
Enfermedad de Alzheimer, forma familiar	5,3	
Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinitis pigmentosa		13 casos
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	32,5	
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo 2H		13 casos
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo 4J		5 casos
Enfermedad de conducción cardíaca con miocardiopatía dilatada y braquidactilia		10 casos
Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2		84 casos
Enfermedad de Devic	1,5	
Enfermedad de Fabry	1,75	
Enfermedad de Gaucher tipo 1	0,94	
Enfermedad de Huntington	6,2	
Enfermedad de Kennedy	2,8	
Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis		1 familia
Enfermedad de Lafora	< 0,1	
Enfermedad de Lhermitte-Duclos		220 casos
Enfermedad de Meniere	42,5	
Enfermedad de Netherton	1,35	
Enfermedad de Niemann-Pick C	0,85	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	0,25**	
Enfermedad de Parkinson del adulto joven	37,5	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Enfermedad de Parkinson, tipo genético	15	
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	0,25	
Enfermedad de Refsum	0,1	
Enfermedad de Refsum, forma infantil.	0,005	
Enfermedad de Sandhoff	0,75	
Enfermedad de Tay-Sachs	0,3**	
Enfermedad de Thomsen y Becker	5	
Enfermedad de von Hippel-Lindau	1,9	
Enfermedad de Von Willebrand adquirida		300 casos
Enfermedad de Wilson	5,84	
Enfermedad de Wolman	0,28**	
Enfermedad del riñón poliúístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa		30 casos
Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	1,05	
Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia		< 25 casos
Enfermedad linfoproliferativa ligada a X	0,1	
Enfermedad linfoproliferativa post-transplante	26,2	
Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas		2 casos
Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol		< 50 casos
Enfermedad por retención de quilomicrones		40 casos
Enfermedad quística medular autosómica dominante	0,11	
Enfermedad veno-oclusiva hepática	11	
Enfermedades mitocondriales de origen nuclear (término genérico)	9	
Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía		2 casos
Eng Strom, síndrome de		2 casos
Epidermolisis bullosa adquirida		100 casos
Epidermolisis bullosa distrófica	5	
Epidermolisis bullosa distrófica	0,27	
Epidermolisis bullosa, epidermólítica	2,5	
Epidermolisis bullosa, juntural	0,06	
Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante		29 casos
Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta		19 casos
Epilepsia dependiente de piridoxina	0,15	
Epilepsia microcefalia displasia esquelética		2 casos
Epilepsia mioclónica de la infancia		106 casos
Equinococosis alveolar		< 1000 casos
Erdheim-Chester, enfermedad de		178 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Eritermalgia, primaria		30 familias
Eritrodermia congénita ictiosiforme	> 0,33	
Eritrodermia congénita ictiosiforme bullosa	0,4	
Eritrodermia congénita letal		17 casos
Eritroqueratodermia ataxia		25 casos
Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa		> 200 casos
Erliquiosis		< 50 casos
Escafocefalia aislada	20	
Esclerodermia	42	
Esclerodermia sistémica (esclerosis sistémica)	16,2	
Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar		4 casos
Esclerosis lateral amiotrófica	5	
Esclerosis lateral primaria	1,5	
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII		2 casos
Esclerosis tuberosa	8,8	
Esferocitosis hereditaria	20	
Espasticidad retraso mental		6 casos
Espina bífida	50	
Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal		2 casos
Esporotricosis		55 casos
Esquincefalia	1,54	
Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis		1 familia
Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña		1 familia
Estenosis pulmonar valvular	7,2	
Estenosis supraavalvular aórtica	12,5	
Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de		1 familia
Estesioneuroblastoma		< 1000 casos
Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados		20 familias
Evans, síndrome de	0,1	
Ewing, sarcoma de	0,1	
Exostosis múltiple	2	
Facio cardio mélico, síndrome		3 casos
Factor VII, déficit congénito de	0,25	
Fahr, síndrome de		< 20 familias
Fascitis eosinofílica		200 casos
Femur bífido ectrodactilia monodactilia		200 casos
Fenilcetonuria	4	
Feocromocitoma, secretante	10	
Fibrinógeno, déficit congénito de	0,15	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Fibrocondrogenesis		11 casos
Fibrodisplasia osificante progresiva	0,08	
Fibrofoliculomas múltiples familiares		7 casos
Fibromatosis gingival sordera		2 familias
Fibromatosis hialina juvenil		50 casos
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal		2 casos
Fibrosis pulmonar idiopática	27	
Fibrosis quística	12	
Fiebre botanosa	17	
Fiebre reumática	5	
Filippi, síndrome de		< 25 casos
Fine Lubinsky, síndrome de		5 casos
Finlay Markes, síndrome de		30 casos
Fisura media del labio inferior		70 casos
Fistula arteriovenosa cerebral	6	
Fistula broncobiliar congénita		23 casos
Fisura labial media cuerpo calloso, agenesia de lipoma pólipos cutáneos		> 10 casos
Fisura labial retinopatía		2 casos
Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía		4 casos
Fisura labiopalatina opacidad corneal retraso mental		2 casos
Fisura palatina anomalías carpometarsales oligodoncia		2 casos
Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia		5 casos
Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de		7 casos
Fisura palatina talla baja vértebras anomalías		2 casos
Fitosterolemia		40 casos
Floating harbor, síndrome		< 50 casos
Flynn Aird, síndrome de		10 casos
Foramen parietal	5	
Fosfoenol piruvato carboxiquinasa (PEPCK), déficit de		< 10 casos
Fosfoglucoasa isomerasa, déficit de		50 casos
Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de		< 30 familias
Fotosensibilidad cutánea colitis letal		3 casos
Fragilidad ósea contracturas articulares		< 40 casos
Fraser, síndrome de		150 casos
Freeman Sheldon, síndrome de		100 casos
Fried, síndrome de		1 familia
Fryns, síndrome de	7**	
Fucosidosis		100 casos
Fuhrmann, Síndrome de		11 casos
Fuqua Berkovitz, Síndrome de		2 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis		3 casos
Fusión progresiva de las vértebras, no infecciosa, forma sindrómica		10 casos
Galactosemia	6,6	
Galloway, síndrome de		40 casos
Gamma-glutamyl transpeptidasa, déficit de		7 casos
Gamma-glutamylcisteína sintetasa, déficit de		9 casos
Gapo, síndrome de		27 casos
Gardner Morrison Abbott, síndrome de		3 casos
Gastroenteritis eosinofílica		280 casos
Gastrosquisis	12	
Gaucher tipo 2, enfermedad de	0,01	
Gaucher tipo 3, enfermedad de	0,05	
Gaucher, enfermedad de - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular		< 10 casos
Gaucher, enfermedad de (término genérico)	2	
Gaucher, forma perinatal-letal de la enfermedad de	0,01	
Gélineau, enfermedad de	49	
Genitopatelar, síndrome		7 casos
German, síndrome de		5 casos
Gerodermia osteodisplástica		30 casos
Gigantismo cerebral quistes maxilares		< 10 casos
Glaucoma apnea del sueño		5 casos
Glaucoma ectopia esferoquia rigidez articular talla baja		3 casos
Glaucoma neurovascular	24,4	
Glioblastoma	11	
Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias		< 10 casos
Glucocorticoides, déficit familiar aislado de		50 casos
Glucogenosis de Bickel-Fanconi		112 casos
Glucogenosis tipo 0		16 casos
Glucogenosis tipo 2	1,1	
Glucogenosis tipo 4	0,6	
Glucogenosis tipo 7		< 30 casos
Glucosa-galactosa, malabsorción de		200 casos
Goldenhar, síndrome de	3,5	
Goldmann-Favre, síndrome de		< 50 casos
Gombo, síndrome de		4 casos
Goodpasture, síndrome pneumo-renal de	0,64	
Gorlin Chaudry Moss, síndrome de		4 casos
Gorlin, síndrome de	1	
Grange, síndrome de		6 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Granuloma chalazodérmico		< 50 casos
Granulomatosis crónica	0,2	
Greig, síndrome de		100 casos
Griscelli, enfermedad de		60 casos
Grösbeck-Imerslund, enfermedad de		300 casos
Guillain-Barré, síndrome de	3,45	
Hallermann Streiff Francois, síndrome de		< 100 casos
Hamartomatosis quística de pulmón y riñón		< 5 casos
Hartsfield Bixler Demyer, síndrome de		6 casos
HEC, síndrome		2 casos
Hemangiomas sacros anomalías congénitas múltiples		5 casos
Hemangiomatosis neonatal difusa		< 70 casos
Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas		8 casos
Hemicrania paroxística	2	
Hemimelia tibial	0,1	
Hemimelia tibial fisura labiopalatina	4,15	
Hemocromatosis neonatal		100 casos
Hemofilia	7,7	
Hemofilia A	6	
Hemofilia adquirida	0,1	
Hemofilia B	1,3	
Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,55	
Hemosiderosis pulmonar primaria		250 casos
Hendidura de narinas telecanthus		2 casos
Hendidura esternal	< 2	
Hendidura laringotraqueoesofágica	1,5	
Hendidura palatina	50	
Hennekam Beemer, síndrome de		2 casos
Hennekam, síndrome de		> 50 casos
Hépatitis crónica autoinmune	0,75	
Hermafroditismo verdadero XX		> 500 casos
Hermansky-Pudlak, síndrome de	0,15	
Hernia diafragmática	15	
Hernia diafragmática anomalía de miembros		4 casos
Hernia diafragmática onfalocele agenesia de cuerpo calloso		13 casos
Hersh Podruch Weisskopf síndrome		2 casos
Heterotaxia	2,5	
Hidrocefalia - displasia costovernal - anomalía de Sprengel		8 casos
Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules		1 familia
Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud		2 casos
Hígado con sobrecarga de hierro y anemia microcítica		3 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Higroma cervical letal fisura palatina		2 casos
Hiperekplexia - epilepsia		2 casos
Hipereosinofílico idiopático, síndrome	10	
Hiperfenilalaninemia materna	1,25	
Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas		> 64 casos
Hiperglicinemia no cetósica	0,2	
Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente		180 casos
Hiperlipoproteinemia tipo 1	0,6	
Hiperlipoproteinemia tipo 3	7,8	
Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis		8 casos
Hiperoxaluria	0,2	
Hiperplasia regenerativa nodular	3	
Hiperplasia suprarrenal congénita	10	
Hiperqueratosis palmoplantar cáncer de esófago		< 10 familias
Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica		25 casos
Hiperqueratosis palmoplantar sordera		< 10 familias
Hipersomnia idiopática	4	
Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	1,5	
Hipertermia maligna artrogriposis tortícolis		4 casos
Hipertermia maligna, síndrome de	33	
Hipertricosis cervical neuropatía		3 casos
Hipertricosis cubital talla baja		28 casos
Hipertricosis lanuginosa adquirida		60 casos
Hipertricosis lanuginosa congénita		< 100 casos
Hipertricosis, cervical anterior, aislada		< 20 casos
Hipo crónico	1	
Hipocondroplasia	3,3	
Hipogammaglobulinemia por deficiencia de CD19		4 casos
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	2	
Hipogonadismo congénito masculino con ictiosis		5 casos
Hipogonadismo retinitis pigmentaria		3 casos
Hipomagnesemia aislada dominante		3 familias
Hipomagnesemia con normocalciúria		2 casos
Hipomielinización - catarata congénita		10 casos
Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia		4 casos
Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia		4 casos
Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo		19 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Hipoparatiroidismo familiar aislado		< 10 familias
Hipoparatiroidismo ligado al X		2 familias
Hipoparatiroidismo sordera nefropatía		12 casos
Hipopertalismo intestinal microcolon hidronefrosis		89 casos
Hipopituitarismo microftalmia		< 10 casos
Hipopituitarismo polidactilia postaxial		6 casos
Hipoplasia dérmica focal		300 casos
Hipoplasia foveal catarata presenil		11 casos
Hipoplasia olivopontocerebelosa letal		6 familias
Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía		< 10 casos
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4		3 casos
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5		3 casos
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6		3 casos
Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar		17 casos
Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera		2 casos
Hiptelorismo - fisura palatina - hipospadias		13 casos
Hipotensión ortostática idiopática	1	
Hipotermia periódica espontánea		< 30 casos
Hipotiroidismo - dismorfismo - polidactilia postaxial - déficit intelectual		5 casos
Hipotiroidismo congénito	29	
Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia		3 casos
Hipotricosis - linfedema - telangiectasia		4 casos
Hipotricosis hereditaria de Marie Unna		12 familias
Hipotricosis retraso mental tipo Lopes		2 casos
Hipotricosis simple		38 casos
Hirschsprung hipoplasia de uñas dismorfia		3 casos
Hirschsprung polidactilia sordera		2 casos
Hirschsprung, braquidactilia de		4 casos
Hirschsprung, enfermedad de	20	
Hirschsprung-retraso mental, síndrome de		< 200 casos
Histidinemia	4	
Histiocitosis azul marino		60 casos
Histiocitosis de células de Langerhans	2	
Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria		13 casos
Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva		500 casos
Holoprosencefalia	7	
Homocarnosinosis		4 casos
Homocistinuria clásica por déficit de cistationina beta-sintasa	0,4	
Homocistinuria sin aciduria metilmalónica		60 casos
Houlston Iraggori Murday, síndrome de		2 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Hydrolethalus, síndrome	5**	
IBIDS síndrome		15 casos
ICF síndrome		50 casos
Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa		2 casos
Ictiosis alopecia ectropion retraso mental		4 casos
Ictiosis atresia biliar		2 casos
Ictiosis bullosa de Siemens		< 20 casos
Ictiosis congénita microcefalia cuadruplejía		2 casos
Ictiosis congénita tipo feto Arlequin		< 100 casos
Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media		2 casos
Ictiosis dismorfia de Fanconi		6 casos
Ictiosis folicular atriquia fotofobia síndrome		10 casos
Ictiosis ligada a X	16,6	
Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante		< 10 casos
Ictiosis y nacimiento prematuro, síndrome de		16 familias
IMAGE, síndrome		< 20 casos
Iminoglicinuria	6,68	
Incontinencia pigmenti	0,2	
Infecciones recurrentes - estatura baja - hipopigmentación - cara tosca		4 casos
Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X, T- B+	1,5	
Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	0,22	
Inmunodeficiencia común variable	7,5	
Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer		4 casos
Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1		< 15 casos
Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos		100 casos
Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2 negativo		100 casos
Insensibilidad congénita al dolor		20 casos
Insomnio fatal familiar		27 casos
Interrupción del arco aórtico	0,3**	
Intolerancia a la fructosa	5	
Isotretinoína like, síndrome		6 casos
Ivic, síndrome de		4 familias
Jackson-Weiss, síndrome de		2 familias
Jacobsen, síndrome de		150 casos
Jeune, síndrome de	0,2	
Johanson Blizzard, síndrome de		23 casos
Johnson Mcmillin, síndrome de		< 30 casos
Joubert-Boltshauser, síndrome de	1	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Juberg Hayward, síndrome de		10 casos
Kabuki make up, síndrome de	1,16	
Kaler Garrity Stern, síndrome de		2 casos
Kallmann cardiopatía, síndrome de		8 casos
Kallmann, síndrome de	7,7	
Kapur Toriello, síndrome de		2 casos
Kasabach-Merritt, síndrome de		> 175 casos
KBG síndrome de		45 casos
Keratosi tipo Nagashima		20 casos
Kimura, enfermedad de		200 casos
Kniest like, displasia letal de		2 casos
Kozlowski Brown Hardwick, síndrome de		2 casos
Krabbe, enfermedad de	0,75**	
Kudo Tamura Fuse, síndrome de		2 casos
Kumar Levick, síndrome de		1 familia
Lacrimo auriculo dento digital, síndrome		20 casos
Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux		9 casos
Laparosquis lateral anomalías de miembros	2**	
Larsen like forma letal, síndrome de		< 10 casos
Larsen, síndrome de		100 casos
Latosterolosis		< 5 casos
LCAT, déficit de		30 familias
Legg-Calvé-Perthes, enfermedad de	23	
Leiomioma orbital		16 casos
Leiomiomatosis peritoneal diseminada		100 casos
Lennox-Gastaut, síndrome de	15	
LEOPARD síndrome		200 casos
Leprechaunismo	0,1**	
Leptospirosis	0,24	
Lesión cerebral neonatal	10	
'Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea'		20 casos
Leucemia aguda linfoblástica	6,5	
Leucemia aguda no linfoblástica (término genérico)	12,1	
Leucemia aguda no linfoblástica (término genérico)	11,8	
Leucemia aguda promielocítica	8	
Leucemia de células peludas (HCL)	10	
Leucemia linfocítica crónica de células B	32	
Leucemia mielóide crónica	6	
Leucemia mielomonocítica juvenil	0,1	
Leucinosi	15,6	
Leucodistrofia - paraplegia espástica - distonía		9 casos
Leucodistrofia con oligodontia		4 casos
Leucodistrofia metacromática	0,16	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización		8 casos
Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria		4 casos
Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora		2 casos
Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato		39 casos
Leucoencefalopatía cavitada progresiva		19 casos
Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal		29 casos
Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar		4 casos
Lewis Pashayan, síndrome de		3 casos
Lewis-Sumner, síndrome de	0,9	
Lichtenstein, síndrome de		2 casos
Li-Fraumeni, síndrome de		400 familias
Linfangiectasias quísticas pulmonares		> 100 casos
Linfangiomiomatosis	0,1	
Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral		5 casos
Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales		3 casos
Linfedema congénito	8,8	
Linfoma anaplásico de células grandes	2	
Linfoma cutáneo	8,3	
Linfoma de células del manto	3,9	
Linfoma de Hodgkin	10	
Linfoma de Hodgkin clásico	10,5	
Linfoma difuso de células B grandes	20	
Linfoma folicular	36	
Linfoma no Hodgkin	36	
Lipodistrofia - retraso mental - sordera, síndrome de		3 casos
Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG		10 casos
Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2		1 familia
Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling		< 20 casos
Lipodistrofia generalizada adquirida		80 casos
Lipodistrofia parcial adquirida		250 casos
Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan		300 casos
Lipodistrofia, tipo Berardinelli	0,25	
Lipofuscinosis Ceroides neuronal	4	
Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto		< 30 casos
Lipomatosis encefalocraneocutánea		45 casos
Lipoproteinososis de Urbach-Wiethe		> 280 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Lisencefalia tipo 2	0,12	
Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana		2 casos
Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar		5 casos
Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva		2 familias
Lupus eritematoso cutáneo	50	
Lupus eritematoso sistémico bulloso		70 casos
Macrocefalia - cutis marmorata - telangiectasia congénita		40 casos
Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia		2 casos
Macrocefalia talla baja paraplejia		2 casos
Macrogiria parálisis pseudobulbar		4 casos
Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejia externa		9 casos
Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante		5 casos
Malabsorción de folato, hereditaria		17 casos
Malacoplasia		500 casos
Malfomación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial		2 casos
Malformación anorectal aislada	24	
Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía		2 casos
Mano hendida - pie hendido	1,1	
Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma		3 casos
Mano hendida, pie hendido, sordera		22 casos
Marden Walker, síndrome de		30 casos
Marfan, síndrome de	30	
Marfanoide con craniosinostosis, síndrome		< 50 casos
Marinesco-Sjogren, síndrome de		200 casos
Marshall-Smith, síndrome de		33 casos
MASA síndrome	3,5	
Mastocitosis cutánea	0,75	
Mastocitosis sistémica	3,3	
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, síndrome de	9	
Mazabraud, síndrome de		54 casos
Megacalicosis, congénita		> 50 casos
Megalencefalia - polimicrogria - polidactilia postaxial - hidrocefalia		6 casos
MEHMO, síndrome		7 casos
Melanoma familiar	46,8	
Melorreostosis		300 casos
Meningitis meningocócica	10	
Menkes, síndrome de	0,7	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Mesotelioma	2,7	
Metacondromatosis		25 casos
Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2		< 100 casos
Miastenia grave	20	
Michels, síndrome de		7 casos
Micro, síndrome		8 casos
Microbraquicefalia ptosis fisura labial		2 casos
Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual		2 casos
Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas		3 casos
Microcefalia braquidactilia cifoesciosis		3 casos
Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía		2 casos
Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de		3 casos
Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia		< 30 casos
Microcefalia micropene convulsiones		4 casos
Microcefalia miocardiopatía		3 casos
Microdelección 9q22.3		2 casos
Microdontia - microtia tipo I - sordera		9 casos
Microftalmia	14	
Microftalmia - atrofia cerebral		3 casos
Microgastria anomalía de miembros		16 casos
Microlencefalia - micromelia, síndrome de		2 casos
Microtia	15	
Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal		1 familia
Microtia anomalías esqueléticas talla baja		42 casos
Microtia bilateral - sordera - paladar hendido		4 casos
Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	10	
Mieloma múltiple	14,25	
Migraña hemipléjica familiar	10	
Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélicas		9 casos
Miocardiopatía dilatada familiar	17,5	
Miocardiopatía restrictiva idiopática o familiar	2,5	
Mioclonia ataxia cerebelosa sordera		4 casos
Mioclonia perioral con ausencias		< 10 casos
Mioclonias atrofia muscular distal		< 10 casos
Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal		17 casos
Miofasciitis macrofágica	1	
Miopatía con autofagia excesiva		15 familias
Miopatía con capuchón		< 10 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Miopatía con inclusiones reductoras		4 familias
Miopatía distal con afectación respiratoria precoz		24 casos
Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales		12 casos
Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	10	
Miopatía distal inflamatoria de las extremidades superiores, asimétrica		10 casos
Miopatía distal, tipo Nonaka	0,1	
Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia		19 casos
Miopatía miotónica proximal	1	
Miopatía mitocondrial anemia sideroblástica		7 casos
Miopatía nemalínica	1	
Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1		4 casos
Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores		12 casos
Miopatía tibial de Udd	6	
Miopatía tipo Bethlem		100 casos
Miositis esporádica con cuerpos de inclusión	0,49	
Miositis focal		50 casos
Moebius, síndrome de		300 casos
Mononen Karnes Senac, síndrome de		5 casos
Monosomía 18p		< 200 casos
Monosomía 22q11	20	
Monosomía 5p	4,6	
Monosomía distal 10q		40 casos
Moore Federman, síndrome de		6 casos
Morhosseini-Holmes-Walton, síndrome de		< 15 casos
Moya-Moya, enfermedad de	3,16	
Mucopolipidosis tipo 2	0,15**	
Mucopolipidosis tipo 4		> 100 casos
Mucopolisacaridosis de tipo 6	0,16**	
Mucopolisacaridosis tipo 1	1,3	
Mucopolisacaridosis tipo 2	0,6	
Mucopolisacaridosis tipo 3	1,1	
Mucopolisacaridosis tipo 4	0,4	
Mucopolisacaridosis tipo 7		< 40 casos
Mucosulfatidosis		50 casos
Muenke, síndrome de	1,8**	
Muerte neonatal inmunodeficiencia		5 casos
Muir-Torre, síndrome de		205 casos
MURCS, asociación	11,25	
Myhre Ruvalcaba Graham, síndrome de		16 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
N síndrome		3 casos
Nail Patella like enfermedad renal		3 casos
Nance-Horan, síndrome de		50 familias
Nefroblastoma	10,1	
Nefronoftis familiar del adulto quadriparesia espástica		2 casos
Nefropatía sordera hiperparatiroidismo		5 casos
Nefrosis sordera tracto urinario y digitales anomalías de		5 casos
Nefrótico anomalías oculares síndrome		22 casos
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	11	
Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	3,3	
Neu-Laxova, Síndrome de		60 casos
Neumopatía aguda idiopática eosinofílica		> 100 casos
Neuro muscular esquelético síndrome tipo chipriota		1 familia
Neuroaxonal distrofia acidosis tubular		3 casos
Neurocitoma central		> 100 casos
Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutilil-CoA-hidrolasa		4 casos
Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutilil-CoA-hidrolasa		2 casos
Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Bertini, Síndrome		7 casos
Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Hamel, síndrome		10 casos
Neuroectodérmica melanolisosomal, enfermedad		30 casos
Neuroectodérmico endocrino síndrome		4 casos
Neurofibromatosis tipo 1	25	
Neurofibromatosis tipo 2	0,5	
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2		35 casos
Neuropatía con discapacidad auditiva		1 familia
Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	9	
Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	1,5	
Neuropatía óptica hereditaria de Leber	6,5	
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global		4 casos
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma X		1 familia
Neuropatía sensorial y motora de inicio facial		4 casos
Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo		2 casos
Neuropatía, axonal gigante		20 familias
Neutropenia cíclica	0,1	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	0,4**	
Neutropenia, congénita grave, ligada al X		7 casos
Nevo, síndrome de		10 casos
Nevus epidérmico, síndrome de		> 400 casos
Nevus gigante	2	
Niemann-Pick tipo B, enfermedad de	0,4**	
Niemann-Pick tipo B, enfermedad de	0,4	
Niemann-Pick, enfermedad de (término genérico)	2,5**	
Noonan, síndrome de	50	
Norrie, enfermedad de		300 casos
Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo		2 casos
Obesidad debida a deficiencia de convertasa-I de prohormonas		2 casos
Obesidad debida a deficiencia del receptor de melanocortina-4	50	
Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina		< 30 casos
Obesidad debida a deficiencia de pro-opiomelanocortin		7 casos
Oculo cerebro cutáneo síndrome		36 casos
Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman		9 casos
Oculo dental síndrome tipo Rutherford		1 familia
Oculo osteo cutáneo síndrome		3 casos
Oculo palato cerebral, síndrome		5 casos
Oculo trico displasia		2 casos
Odonto onico dérmica displasia		< 15 casos
Odonto tricómica hipohidrotica displasia		4 casos
Odontodisplasia regional		139 casos
Okamoto Satomura, síndrome de		2 casos
Oligodoncia taurodoncia cabello escaso		< 15 casos
Olmsted, síndrome de		32 casos
Omodisplasia		30 casos
Ondine, síndrome de	2,25	
Onfalocela	12	
Onicotricodisplasia y neutropenia		5 casos
Opitz ligado al X, síndrome de	3	
Opsismodisplasia		25 casos
Ornitina carbamil transferasa, déficit de	1	
Oro facio digital síndrome tipo 3		3 casos
Oro facio digital síndrome tipo 4		16 casos
Orofaciodigital tipo 1, síndrome	1,2	
Orofaciodigital tipo 6, síndrome		29 casos
Orofaciodigital tipo 8, síndrome		2 familias

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Ospteodisplastia, tipo Melnick-Needles		> 50 casos
Osteo craneo estenosis		12 casos
Osteocondritis desecante	35	
Osteocondrodysplasia hipertricotica		18 casos
Osteocondromatosis carpometacarpiana		< 10 casos
Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leuodisplasia esclerosante	0,15	
Osteodistrofia hereditaria de Albright	36,9	
Osteodistrofia hereditaria de Albright	0,72	
Osteogénesis imperfecta	6,5	
Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual		2 casos
Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas		3 casos
Osteólisis carpo tarsiana recesiva		< 10 casos
osteolisis del talon, rótula y escafoides, síndrome de		2 casos
Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil		> 260 casos
Osteopatía estriada esclerosis craneana		100 casos
Osteopetrosis dominante de tipo 1		33 casos
Osteopetrosis recesiva maligna	0,75**	
Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia		50 casos
Osteopoiquilosis - baja estatura - retraso mental		4 casos
Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea		3 casos
Osteoporosis pseudoglioma síndrome	0,05	
Osteosarcoma	5	
Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro		3 casos
Oto dental displasia		9 familias
Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción		33 casos
Pacman , displasia de		< 10 casos
Paget enfermedad de, forma juvenil		50 casos
Pallister-Hall, síndrome de		100 casos
Paludismo	3	
Pancreatitis aguda recurrente	10	
Pancreatitis crónica hereditaria	0,125	
Pancreatoblastoma		60 casos
Panencefalitis por rubéola		> 20 casos
Paniculitis, histiocítica citofágica		< 100 casos
Papillon-Lefèvre, síndrome de	0,25	
Papulosis atrofiante maligna de Degos		> 200 casos
Paquidermoperiostosis		204 casos
Paquioniquia congénita		230 casos
Parálisis bulbar progresiva de la niñez		< 40 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Parálisis laríngea retraso mental		< 20 casos
Parálisis periódica hipercaliémica	0,75	
Parálisis periódica hipocaliémica	1	
Parálisis periódica tirotóxica		139 casos
Parálisis supranuclear, progresiva	3,7	
Paraplegia espástica - glaucoma- retraso mental		2 familias
Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 32		1 familia
Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 35		1 familia
Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 37		13 casos
Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 38		1 familia
Paraplegia espástica ligada al X tipo 34		24 casos
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17		< 20 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29		1 familia
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6		10 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26		2 familias
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39		2 familias
Paraplejía espástica familiar	5	
Paraplejía espástica ligada a X tipo 16		1 familia
Paraplejía espástica ligada a X tipo 2		< 100 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Paraplejia espástica nefropatía sordera		4 casos
Paraplejia-braquidactilia-epífisis en cono		5 casos
Paraplejia-retraso mental-hiperqueratosis		4 casos
PARC síndrome		2 casos
Paresia espástica glaucoma pubertad precoz		2 casos
Parkinson-demencia familiar	41	
Partington, síndrome de		2 familias
Patrón Madras de enfermedad de las neuronas motoras		154 casos
Pelo lanudo - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada		< 20 casos
Pemfigoide bulloso	2,5	
Pendred, síndrome de	5,5	
Pénfigo foliáceo	1,2	
Pénfigo vulgar	3,8	
Penfigoide paraneoplásico		> 60 casos
Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial		3 casos
Periarteritis nodosa	3,07	
Pericarditis artritis camptodactilia		< 30 familias
Perlman, síndrome de		30 casos
Peroné en serpentín riñón poliúístico		6 casos
Perrault, síndrome de		34 casos
Peters-Plus síndrome		50 casos
PIBIDS síndrome		20 casos
Picnocondrogénesis		5 casos
Piebalismo	0,25	
Piel rizada síndrome de la		< 30 casos
Pierre Robin secuencia de faciодigital anomalía		2 casos
Pierre Robin, síndrome de	8,75	
Pili Torti onicodisplasia		1 familia
Pilo dental displasia		2 casos
Piruvato quinasa, déficit de	5,1	
Pitt Hopkins, síndrome de		150 casos
Pityriasis rubra pilaris		48 casos
Plagiocefalia aislada	10	
Plagiocefalia retraso mental ligado al X		2 casos
Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, síndrome		< 20 familias
Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, síndrome		13 familias
Plaquetas grises, síndrome de		20 casos
Pneumonía intersticial aguda	3,8	
Poiquilodermia de Kindler		100 casos
Poland, síndrome de	2	
Poliangeítis microscópica	7,5	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Poliartritis, factor reumatoide negativo	8	
Poliartritis, factor reumatoide positivo	4,2	
Policitemia vera	25	
Policondritis atrofiante	0,35	
Polidactilia postaxial fisura labial media		4 casos
Polidactilia preaxial	25	
Polimiositis	14,8	
Polineuropatía amiloide familiar	1,1	
Poliposis adenomatosa familiar	5,25	
Poliposis con capuchón		20 casos
Poliposis juvenil de la infancia		11 casos
Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	6,5	
Polirradiculoneuritis inflamatoria desmielinizante crónica	4,4	
Polisindactilia cardiopatía		6 casos
Pollit, síndrome de		10 casos
Porfiria aguda intermitente	10,1	
Porfiria aguda intermitente	10	
Porfiria eritropoyética congénita		> 200 casos
Porfiria hepática crónica	1,5	
Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux		< 10 casos
Potocki-Shaffer, síndrome de		23 casos
Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	0,059	
Prieto Badia Mulas, síndrome de		8 casos
Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo		2 familias
Proctitis por radiación	35	
Progeria	0,25**	
Progeria talla baja nevi pigmentados		< 10 casos
Prolidasa, déficit de		50 casos
Proteínas de adhesión leucocitaria déficit de expresión de		< 350 casos
Proteinosis alveolar pulmonar	0,1	
Proteus, síndrome de		200 casos
Protoporfiria eritropoyética	0,9	
Pseudocondroplasia	3	
Pseudoartrosis de clavícula congénita		> 200 casos
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1		70 casos
Pseudoprogeria		2 casos
Pseudotumor inflamatorio del hígado		143 casos
Pseudoxantoma elástico	2,5	
Pterigium , formas letales del síndrome de		200 casos
Pterigium poplíteo autosómico dominante, síndrome de	0,3	
Pterygium antecubital síndrome de		11 casos
Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales		2 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas		1 familia
Ptosis estrabismo diastasis de rectos		2 casos
Pulgar largo braquidactilia síndrome		4 casos
Pulgar trífalángico braquielectrodactilia		4 familias
Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia		3 casos
Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian		3 familias
Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder		5 casos
Púrpura de Henoch-Schoenlein	8,5	
Púrpura trombocitopénica trombótica	24,6	
Púrpura trombopénica auto-inmune	25	
Pyle, enfermedad de		< 30 casos
Qazi Markouizos, síndrome de		3 casos
QT largo familiar, síndrome de	25	
Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria		2 casos
Queratitis estromal	16	
Queratitis estromal	16	
Queratitis por acantoamoeba	1	
Queratoconjuntivitis atópica	15,1	
Queratoconjuntivitis primaveral	21	
Queratoderma palmoplantar - amiotrofia		4 casos
Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral		4 casos
Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas		5 casos
Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis		10 casos
Queratodermia hipotricosis leuconiquia		2 casos
Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	2,5	
Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral		6 casos
Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia		< 20 casos
Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis		< 100 casos
Rabdomioma cardiopatía anomalías genitales		< 15 casos
Rambaud Gallian Touchard, síndrome de		3 casos
Rapidilino, síndrome de		< 20 casos
Rapp Hodgkin, síndrome de		72 casos
Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de		5 casos
Rendu-Osler-Weber, enfermedad de	3,5	
Reno hepato pancreática displasia Dandy Walker		10 casos
Renpenning, síndrome de		10 familias

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Resistencia a la insulina, quinto metacarpiano corto		1 familia
Reticulohistiocitosis multicéntrica		< 200 casos
Retinitis pigmentaria	27,5	
Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo		2 familias
Retino hepato endocrinológico síndrome		7 casos
Retinoblastoma	5,4	
Retinopatía hereditaria vascular		1 familia
Retinopatía hereditaria vascular		1 familia
Retinosquiasis ligada a X	4,5	
Retraso del crecimiento - microcefalia - anomalías digitales		4 casos
Retraso del desarrollo debido al déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa		< 30 casos
Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1		4 casos
Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand		1 familia
Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico		3 casos
Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus		4 casos
Retraso mental hipotriquia braquidactilia		6 casos
Retraso mental ligado a X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones		16 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X - Cuadriparesia espástica		9 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, síndrome craneofaciaoesquelético		7 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Chassaing		10 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Cilliers		4 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Kroes		3 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Najm		5 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Van Esch		3 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Wei		5 casos
Retraso mental ligado al X - acromegalia - hiperactividad		2 casos
Retraso mental ligado al X - coreoatetosis - comportamiento anormal		5 casos
Retraso mental ligado al X - cubitus valgus - rostro típico		5 casos
Retraso mental ligado al X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico		2 casos
Retraso mental ligado al X - espasticidad progresiva		1 familia

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Retraso mental ligado al X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo		3 casos
Retraso mental ligado al X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura		4 casos
Retraso mental ligado al X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo		10 casos
Retraso mental ligado al X - macrocefalia - macroorquidismo		12 casos
Retraso mental ligado al X - paraplegia espástica con depósitos de hierro		1 familia
Retraso mental ligado al X - pubertad precoz - obesidad		3 casos
Retraso mental ligado al X de tipo Lubs		5 casos
Retraso mental ligado al X epilepsia psoriasis		4 casos
Retraso mental ligado al X psicosis macroorquidismo		6 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Abidi		8 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Armfield		6 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Cabezas		1 familia
Retraso mental ligado al X, de tipo Cantagrel		2 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Miles-Carpenter		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Pai		1 familia
Retraso mental ligado al X, de tipo Reish		2 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Schimke		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Seemanova		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Shashi		9 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Shrimpton		3 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Siderius		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Stevenson		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Stocco Dos Santos		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Stoll		4 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo sudafricano		16 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Vitale		8 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Wilson		3 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Wittwer		3 casos
Retraso mental ligado al X, de tipo Zorick		6 casos
Retraso mental ligado al X, sindrómico 7		10 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Retraso mental ligado al X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C		< 10 familias
Retraso mental recesivo ligado al cromosoma X - macrocefalia - disfunción de los cilios		1 familia
Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales		2 casos
Retraso mental severo ligado al X tipo Gustavson		7 casos
Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina		4 casos
Retraso mental, ligado al X, de tipo Snyder		11 casos
Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa		3 casos
Retrasos mentales, ligados al X, con convulsiones, estatura baja, e hipoplasia del midface		17 casos
Reumatismo psoriásico	4,2	
Rickettsiosis exantemática		> 800 casos
Rieger, Síndrome de	0,5	
Robinow like, síndrome de		2 casos
Romboencefalosínapsis		50 casos
Rothmund-Thomson, síndrome de		300 casos
Rótula parva, Síndrome de		47 casos
Rubeola congénita, síndrome de	1**	
Rubinstein-Taybi, síndrome de	1	
Rudiger Schmidt Loose, síndrome de		2 casos
Saethre-Chotzen, síndrome de	3	
Sakati Nyhan, síndrome de		< 5 casos
Sanfilippo tipo A, síndrome de (Mucopolisacaridosis tipo 3A)	0,3	
Sarcoidosis	15	
Sarcoma de Kaposi	1,7	
Sarcosinemia	2	
Say Barber Miller, síndrome de		2 casos
Scarf, síndrome de		2 casos
Schinzel, síndrome de		< 10 familias
Schinzel-Giedion, síndrome de		34 casos
Schnitzler, síndrome de		50 casos
Schopf-Schulz-Passarge, síndrome de		19 casos
Schwartz-Jampel, síndrome de		100 casos
Sebastian, síndrome de		< 10 familias
Seckel, síndrome de		100 casos
Secreción inapropiada de hormona antidiurética, síndrome de		2 casos
Senior-Loken, síndrome	0,1	
Seno silente, Síndrome del		98 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Sezary, síndrome de	0,18	
Shock estafilocócico tóxico, síndrome del	3	
SHORT síndrome		30 casos
Sialidosis tipo 1	0,02**	
Sialidosis tipo 2	0,02**	
Siegler Brewer Carey, síndrome de		2 casos
Sillence, síndrome de		5 casos
Simpson-Golabi-Behmel tipo 2, síndrome de		4 casos
Simpson-Golabi-Behmel, Síndrome de		> 100 casos
Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales		6 casos
Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges		2 familias
Sindactilia tipo 1	25	
Sindactilia tipo 4		4 casos
Sindactilia tipo Cenani Lenz		< 30 casos
Síndrome de Martínez-Frías		11 casos
Síndrome ANE		5 casos
Síndrome angio-oste-hipertrófico		1000 casos
Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogénesis		< 50 casos
Síndrome autosómico recesivo de pterygium múltiples		4 casos
Síndrome CACH		148 casos
Síndrome CADASIL		500 casos
Síndrome CAMOS		5 casos
Síndrome CDG de tipo 1a		300 casos
Síndrome CDG de tipo 1b		20 casos
Síndrome CDG de tipo 1c		> 30 casos
Síndrome CDG de tipo 1d		5 casos
Síndrome CDG de tipo 1e		7 casos
Síndrome CDG de tipo 1f		4 casos
Síndrome CDG de tipo 1g		6 casos
Síndrome CDG de tipo 1h		5 casos
Síndrome CDG de tipo 1k		4 casos
Síndrome CDG de tipo 1L		2 casos
Síndrome CDG de tipo 2a		4 casos
Síndrome CDG de tipo 2e		2 casos
Síndrome CDG de tipo IIh		2 casos
Síndrome cerebro-óculo-nasal		10 casos
Síndrome corazón-mano tipo esloveno		10 casos
Síndrome de Aase-Smith		< 10 casos
Síndrome de Aicardi-Goutières		120 casos
Síndrome de Al-Gazali-Dattani		3 casos
Síndrome de Alpers	0,025	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada		29 casos
Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz		10 familias
Síndrome de Angelman	6,5	
Síndrome de Apert	1,25	
Síndrome de aspiración de meconio	2,44	
Síndrome de Bakrania-Ragge		2 familias
Síndrome de Bamforth		5 casos
Síndrome de Bazex-Dupre-Christol		143 casos
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	0,5	
Síndrome de Bloom		> 100 casos
Síndrome de Bonaglia-Zuffardi		7 casos
Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy		9 casos
Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere		< 100 casos
Síndrome de Buschke-Ollendorff	5	
Síndrome de Cantu		4 casos
Síndrome de Carpenter		40 casos
Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)		100 casos
Síndrome de CDG	1,5**	
Síndrome de CEDNIK (siglas en inglés)		7 casos
Síndrome de Char		10 casos
Síndrome de Coffin-Lowry	0,55	
Síndrome de Cole-Carpenter		4 casos
Síndrome de Costello		200 casos
Síndrome de Cronkhite-Canada		500 casos
Síndrome de Cushing	5,9	
Síndrome de distrés respiratorio agudo en edad adulta	30	
Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo 10		1 familia
Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo 5		2 familias
Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal		87 casos
Síndrome de escape capilar		57 casos
Síndrome de exoftalmos benigno		4 casos
Síndrome de Fanconi		100 casos
Síndrome de Frank-Ter Haar		5 casos
Síndrome de Gitelman	2,5	
Síndrome de Goodman		3 casos
Síndrome de Hartnup	4	
Síndrome de HERNs (siglas en inglés)		3 familias
Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol		2 casos
Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante		250 casos
Síndrome de Holt-Oram	1	
Síndrome de intestino corto	3,4	

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Jalili		29 casos
Síndrome de Kearns-Sayre	2	
Síndrome de Klippel-Feil aislado	2	
Síndrome de la triple H (HHH)		50 casos
Síndrome de Leigh	2,75**	
Síndrome de Lelis		8 casos
Síndrome de Lemierre	0,1	
Síndrome de Lesch-Nyhan	0,38	
Síndrome de Lowe	0,19	
Síndrome de Lowry-Wood		< 10 casos
Síndrome de Maffucci		250 casos
Síndrome de Marshall con fiebre periódica		30 casos
Síndrome de Matthew-Wood		5 casos
Síndrome de Meckel	4**	
Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen		10 casos
Síndrome de MELAS	16	
Síndrome de MERRF	0,9	
Síndrome de Midas		< 50 casos
Síndrome de miembros y mamas		27 casos
Síndrome de Miller Dieker	0,3	
Síndrome de Mohr-Tranebjaerg		46 casos
Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035	
Síndrome de neurocantocitosis de Mc. Leod		150 casos
Síndrome de Ochoa		> 100 casos
Síndrome de Parsonage-Turner	3,3	
Síndrome de Pearson		60 casos
Síndrome de Peutz-Jeghers	2,2	
Síndrome de Pfeiffer	1	
Síndrome de Plummer-Vinson		25 casos
Síndrome de poliposis hiperplásico	50	
Síndrome de Prader-Willi	10,7	
Síndrome de pseudo-Zellweger		< 10 casos
Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tiotropina		2 casos
Síndrome de Rett	4,15	
Síndrome de Rett atípico	2,22	
Síndrome de Roberts-SC focomelia		< 150 casos
Síndrome de Robinow		> 120 casos
Síndrome de Rotura de Nijmegen	1**	
Síndrome de SERKAL		3 casos
Síndrome de Shwachman-Diamond		200 casos
Síndrome de Silver-Russell		400 casos
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	6,5	
Síndrome de Sotos	7**	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de sudoración inducida por frío		6 casos
Síndrome de Tietz		1 familia
Síndrome de Walker-Warburg	1,65**	
Síndrome de Werner	0,45	
Síndrome de Wieacker-Wolff		6 casos
Síndrome de Williams	13,3	
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	2**	
Síndrome de X frágil	14,25	
Síndrome de Zellweger	1,1	
Síndrome del cráneo en trébol aislado		150 casos
Síndrome del injerto contra huesped	3,4	
Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan		10 casos
Síndrome Ehlers-Danlos, forma displásica espondiloqueiral		6 casos
Síndrome gingival y vulvo-vaginal		127 casos
Síndrome GRACILE	2,12**	
Síndrome hipereosinofílico	1,5	
Síndrome KID		> 100 casos
Síndrome letal onfalocele fisura palatina		3 casos
Síndrome linfoproliferativo autoinmunitario		100 casos
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	1	
Síndrome NARP/MILS	8,5	
Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	18	
Síndrome oculo-digito-esofágico-duodenal (ODED)		< 50 casos
Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar		21 casos
Síndrome oto-palato-digital		30 casos
Síndrome PELVIS (siglas en inglés)		11 casos
Síndrome PHACE		100 casos
Síndrome tricorriofalángico, tipo 1 y 3		> 100 casos
Síndrome urémico hemolítico, forma atípica	1	
Síndromes miasténicos congénitos	0,75	
Síndromes mielodisplásicos	25	
Sinespondilismo congénito		24 casos
Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies		6 casos
Sinfalangismo distal		< 5 familias
Singleton-Merten, displasia de		< 10 casos
Singnata anomalías múltiples		2 casos
Sinostosis húmero - cubital		5 casos
Sinostosis humeroradial aislada		150 casos
Sinostosis humeroradiocubital		30 casos
Sinostosis múltiple		20 familias

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica		< 20 casos
Síntesis de ácidos biliares, enfermedad de	0,6	
Sirenomelia	1**	
Siringomielia	8,4	
Sjogren-Larsson, síndrome de	0,4	
Smith-Magenis, síndrome de	4	
Sordera - retraso mental, de tipo Martin-Probst		3 casos
Sordera - retraso mental, de tipo Martin-Probst		3 casos
Sordera atrofia óptica demencia		3 casos
Sordera ceguera hipopigmentación		2 casos
Sordera displasia esquelética labial anomalía		8 casos
Sordera e infertilidad, síndrome de		3 familias
Sordera esmalte hipoplasia de uñas anomalía de		6 casos
Sordera hipospadias sinostosis metacarpios y metatarsos		2 casos
Sordera linfedema leucemia		< 10 casos
Sordera neuropatía periférica arteriopatía		4 casos
Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías		3 casos
Sordera vitiligo acalasia		2 casos
Sordera-acidosis tubular-anemia		2 casos
SPG27		2 familias
Stargardt, enfermedad de	11,25	
Stern Lubinsky Durrie, síndrome de		7 casos
Stickler, síndrome de	13,5	
Stiff Man síndrome	0,1	
Still del adulto, enfermedad de	1,23	
Stimmler, síndrome de		2 casos
Stoll Alembik Finck, síndrome de		2 casos
Stormorken Sjaastad Langslet, síndrome de		6 casos
Succinil-CoA acetoacetato transferasa, déficit de		10 casos
Summit, síndrome de		3 casos
Susac, síndrome de		< 100 casos
Takayasu enfermedad de	0,45	
Talasemia beta	0,5	
Talla baja - cuello ancho - trastorno cardiaco		4 casos
Talla baja tipo Bruselas		2 casos
Tangier, enfermedad de		> 70 casos
TAP, déficit de		< 20 casos
Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto		12 casos
Taquicardia atrial caótica		100 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Taquicardia ventricular polimórfica catecolérgica	10	
Teebi Shaltout, síndrome de		2 casos
Telangiectasia epiléptica		6 casos
Tetraamelia - hipoplasia pulmonar		5 familias
Tetralogía de Fallot	45	
Tibial aplasia ectrodactilia	0,1	
Timo riñón ano pulmón displasia de		3 casos
Tiro cerebro renal síndrome		2 casos
Tirosinemia tipo 1	0,05	
Tirosinemia, tipo 2		< 100 casos
Tome Brune Fardeau, síndrome de		4 casos
Toraco pélvica disostosis		< 10 casos
Toriello Carey, síndrome de		60 casos
Toriello Lacassie Droste, síndrome de		10 casos
Torticolis benigna paroxística de la infancia		50 casos
Torticolis queloides criptorquidismo		7 casos
Tortuosidad arterial		< 40 casos
Tortuosidad de las arterias retinianas		100 casos
Townes-Brocks, síndrome de	0,42	
Toxoplasmosis congénita	50	
Transposición de grandes vasos	32,5	
Traqueobroncomegalia		< 100 casos
Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental		3 casos
Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina		< 30 casos
Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías esqueléticas		2 casos
Trastornos hemorrágicos por deficiencia de receptores de colágeno		< 20 casos
Treacher-Collins, síndrome de	6	
Treft Sanborn Carey, síndrome de		23 casos
Triada de Carney		100 casos
Trico dental síndrome		< 5 familias
Trico dento óseo síndrome tipo 1		> 30 casos
Trico odonto oniquial displasia		4 casos
Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta		1 familia
Tricomegalia cataratas esferocitosis		2 casos
Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento		11 casos
Tricromasia de oligoconos		14 casos
Trigonocefalia - pulgares ensanchados		2 casos
Trigonocefalia aislada	6,7	
Trigonocefalia nariz bífida anomalías de extremidades		2 casos
Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento		3 casos

** Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Triosa fosfato-isomerasa, déficit de		30 casos
Tríplice A, síndrome		100 casos
Tríplice-X, síndrome	42,5	
Trisomía 13	13**	
Trisomía 18	9**	
Trisomía 21	50	
Trisomía terminal 10q		40 casos
Tritanopía	4,8	
Trombocitemia esencial	27,5	
Trombocitopenia Pierre Robin síndrome de		2 casos
Tuberculosis	20	
Tumor de células T y células NK	30	
Tumor endocrino, enteropancreático	14	
Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar	13	
Tumores de hueso (término genérico)	10	
Tumores de partes blandas (término genérico)	13	
Tumores rabdoides		500 casos
Túnel ventrículo izquierdo-aorta		130 casos
Turner, síndrome de	20	
Uhl anomalía de		84 casos
Ulbright Hodes, síndrome de		3 casos
Ulceración umbilical atresia intestinal		15 casos
Uña-rótula, síndrome	2	
Unverricht-Lundborg, enfermedad de	0,2	
Upington, enfermedad de		1 familia
Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	1,7	
Urticaria por Frío Familiar	0,1	
Urticaria solar	3,6	
Usher, síndrome de	3,5	
Útero doble-hemivagina-agenesia renal		< 60 casos
VACTERL hidrocefalia		< 10 familias
Van der Bosch, síndrome de		1 familia
Van Der Woude, síndrome de	2	
Vasculitis	6,3	
Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica		< 100 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100 000)	Número de casos o familias publicados
Vasculopatía cerebro retinal		3 familias
VATER asociación	23	
Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento, síndrome de		2 casos
Ventrículo izquierdo de doble salida		32 casos
Vías biliares anomalía insuficiencia renal		6 casos
W síndrome		6 casos
Waardenburg síndrome (término genérico)	2,4	
Waardenburg-Shah, síndrome de		50 casos
Waldenström, macroglobulinemia de	2,6	
Weaver síndrome de		30 casos
Weaver Williams, síndrome de		2 casos
Wegener, enfermedad de	6,6	
Weill Marchesani, síndrome de		128 casos
Wells, síndrome de		80 casos
West, síndrome de	3,7**	
WHIM síndrome		40 casos
Whipple, enfermedad de		1000 casos
Wiedemann Rautenstrauch, síndrome de		25 casos
Willebrand, enfermedad de	12,5	
Wilson Turner, síndrome de		> 14 casos
Winchester, enfermedad de		12 casos
Wiskott-Aldrich, síndrome de	0,15	
Wolcott-Rallison, síndrome de		17 casos
Wolfram, síndrome de	0,57	
Xantínuria, hereditaria aislada		150 casos
Xantomatosis cerebrotendinosa	0,13	
Xeroderma pigmentoso	0,5	
Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de		2 casos
Xk aprosencefalia		< 10 casos
Zellweger-like, sin anomalías peroxisómicas, síndrome de		2 casos
Zollinger-Ellison, síndrome de	5,3	
Zunich-Kaye, síndrome de		6 casos

Para cualquier pregunta o comentario, por favor contacte con: contact.orphanet@inserm.fr

Redactora jefe : Ségolène Aymé ● Redactora : Annie Olry ● Diseño : Céline Angin

La forma adecuada par citar este documento es la siguiente :

« Prevalence of rare diseases: Bibliographic data », Informes Periódicos de Orphanet, Serie *Enfermedades Raras*, Noviembre 2009, Número 1 : Lista por orden alfabético de enfermedades
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf

** Prevalencia al nacer