



Noviembre 2011 | Número 1

## Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos

Lista por orden alfabético de enfermedades

[www.orphanet.es](http://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, EMA 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: EMA, 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 (/100000)	Número de casos o familias publicados
3-metilcrotonil glicinuria	2,25	
Abléfaron macrostomía		15 casos
Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides		49 casos
Acalasia microcefalia		5 casos
Acalasia primaria	10	
Acatasemia	3,1	
Aceruloplasminemia	0,1	
Acidemia glutárica tipo 1	0,4	
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 tipo 1		20 casos
Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	10	
Aciduria 4 hidroxibutírica		350 casos
Aciduria argininosuccínica	0,45	
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
Acondrogénesis		> 100 casos
Acondroplasia	4,5	
Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans		4 casos
Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide		1 familia
Acrania	< 1**	
Acrocefalosindactilia (término genérico)	4,6	
Acrocraneofacial disostosis		2 casos
Acrodermatitis enteropática	0,2	
Acroesquifodisplasia metafisaria		4 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Acromatopsia	3,33	
Acromegalia	5	
Acromegalia cutis gyrata		16 casos
Acromegaloide, facies		< 20 casos
Acromelanosis		< 10 casos
Acroosteolisis tipo dominante		50 casos
Adactilia unilateral	34	
Adamantinoma		513 casos
Adrenoleucodistrofia ligada al X	5	
Afalangia hemivértebras		3 casos
Afalangia sindactilia microcefalia		1 familia
Afasia progresiva no fluida	2,5	
Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa		3 casos
Agammaglobulinemia ligada a X	0,45	
Agnesia bilateral de conductos deferentes	50	
Agnesia de cuerpo caloso - neuropatía	19	
Agnesia de cuerpo caloso ligada al X, con mutación en el gen Alfa 4		2 casos
Agnesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja		3 casos
Agnesia de la carótida interna		100 casos
Agnesia gonadal	2,5	
Agnesia parcial de páncreas		50 casos
Agnesia renal bilateral	17	
Agnesia traqueal	1**	
Aglosia adactilia		< 50 casos
Agnatia holoprosencefalia situs inversus		30 casos
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	0,5	
Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al X		168 casos
Alfa-manosidosis	0,1	
Alopecia circunscrita polidactilia		2 casos
Alopecia congénita y queratodermia palmoplantar autosómica dominante		1 familia

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Alopecia contracturas enanismo retraso mental		5 casos
Alopecia epilepsia piorrea retraso mental		12 casos
Alopecia total	10,5	
Alopecia universal	25	
Amaurosis - hipertrichosis		2 casos
Amaurosis congénita de Leber	10	
Amebiasis por amebas salvajes	1,75	
Amelia, autosómica recesiva		3 casos
Amiloidosis	30	
Amiloidosis secundaria	17	
Amioplastia congénita	16,1	
Anadisplasia metafisaria		27 casos
Analbuminemia congénita		< 50 casos
Anemia de cuerpos de Heinz		< 10 casos
Anemia de Fanconi	0,3	
Anemia diseritropoyética, congénita	1	
Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	5,1	
Anemia hemolítica letal anomalías genitales		2 casos
Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa		12 casos
Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa		50 casos
Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa		3 casos
Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa		17 familias
Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro		3 casos
Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X		< 200 casos
Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia		5 familias
Anencefalia/exencefalia aislada	3,2**	
Anestesia corneal anomalías retinianas sordera		2 casos
Angioedema hereditario	1	
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, ataxia cerebelosa, y retraso mental		> 10 familias
Anisakiasis	3,8	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria		30 casos
Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas		3 casos
Anoftalmia - microftalmia, aislada	14	
Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica		30 casos
Anomalía acro-pecto-renal		12 casos
Anomalía de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal		3 casos
Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis		2 casos
Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares		2 casos
Anomalías auriculo-oculares, fisura labial		2 casos
Anomalías cardíacas - heterotaxia		9 casos
Anomalías cráneo digitales retraso mental		5 casos
Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental		3 casos
Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor		2 casos
Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual		4 casos
Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión		3 casos
Anoniquia microcefalia		5 casos
Anosmia congénita aislada		< 15 casos
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
Aplasia cutis - miopía		4 casos
Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal		3 casos
Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva		6 casos
Aplasia de peroné ectrodactilia		< 50 casos
Aplasia medular idiopática	0,4	
Aplasia tibial - ectrodactilia	0,1	
Apnea de la prematuridad (AOP)	8,5	
Apraxia ocular tipo Cogan		50 casos
Aqueiropodia		< 10 familias
Aracnodactilia osificación anormal retraso mental		5 casos
Aracnodactilia retraso mental dismorfia		3 casos
arañazo de gato, enfermedad del	6,6	
Argininemia		31 casos
Arrinia		20 casos
Arrinia atresia de coanas microftalmia		4 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Arteritis temporal juvenil		20 casos
Arteritis de células gigantes	8,9	
Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	5	
Artritis juvenil oligoarticular	20,5	
Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné		34 casos
Artritis relacionada con entesitis	5,7	
Artrogriposis - disfunción renal - colestasis		< 100 casos
Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal		2 casos
Artrogriposis distal tipo 6		1 familia
Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido		10 casos
Asociación MURCS	11,25	
Astley-Kendall, displasia de		5 casos
Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al X		9 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	
Ataxia de Harding	1	
Ataxia episódica, tipo 3		1 familia
Ataxia episódica, tipo 4		2 familias
Ataxia episódica tipo 5		7 casos
Ataxia episódica tipo 6		4 casos
Ataxia episódica tipo 7		7 casos
Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	3,5	
Ataxia espinocerebelosa infantil		24 casos
Ataxia espinocerebelosa ligada al X, de tipo 3		5 casos
Ataxia espinocerebelosa tipo 1	1,5	
Ataxia espinocerebelosa tipo 2	1,5	
Ataxia espinocerebelosa tipo 3	1	
Ataxia espinocerebelosa tipo 29		< 50 casos
Ataxia espinocerebelosa tipo 30		6 casos
Ataxia letal con sordera y atrofia óptica		12 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

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Ateroescrosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía		2 casos
Atireosis	3,5	
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-pálido-luisiana	0,48	
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	3	
Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante	0,1	
Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	1,25	
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 muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante	0,1	
Atrofia óptica	6	
Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas		14 casos
Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina		2 familias
Atrofoderma lineal de Moulin		< 30 casos
Auriculo-osteo-displasia		2 familias
Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar		14 casos
Autismo, mancha en vino de Oporto		4 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**	
Beta-manosidosis		14 casos
Beta-talasemia	0,5	
Blefarofacio esquelético, síndrome		2 casos
Blefarochalasia labio doble		50 casos
Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia- estatura baja		6 casos
Blefaroptosis miopía ectopia lentis		3 casos
Botulismo	0,05	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Bradiopsia		5 casos
Braquicefalia aislada	5	
Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar		1 familia
Braquidactilia A6 (síndrome de Osebold-Remondini)		7 casos
Braquidactilia hipertensión arterial		> 10 familias
Braquidactilia preaxial hallux varus		8 casos
Braquidactilia tipo A5		2 familias
Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)		1 familia
Braquitelefangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann		2 casos
Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodoncia - anomalías de la piel		4 casos
Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes		1 familia
Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia		2 casos
Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil		10 casos
Calcificaciones talámicas simétricas		29 casos
Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada		< 200 casos
Campomelia tipo Cumming		8 casos
Camptobraquidactilia		1 familia
Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética		3 casos
Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición		30 casos
Camptodactilia taurinúria		4 familias
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1		8 casos
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2		2 casos
Canal atrioventricular completo	15**	
Canal atrioventricular parcial	20	
Cáncer anaplásico de tiroides	0,1	
Cáncer gástrico	28	
Cáncer pulmonar de células pequeñas	11,2	
Cáncer raro del ovario	27,8	
Carcinoma adrenocortical	1	
Carcinoma de células escamosas de la cabeza y cuello	< 40	
Carcinoma de células renales	35,8	
Carcinoma de la vesícula biliar	6,5	
Carcinoma esofágico	4	
Carcinoma Hepatoceleular	1	
Carcinoma medular de tiroides	7	
Carcinoma neuroendocrino cutáneo	4	
Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga	37	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Carcinoma pancreático	11,9	
Cardiomiopatía - anomalías renales		2 casos
Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón		3 casos
Cardiopatía congénita miembros cortos		2 casos
Carnosinemia		30 casos
Cataratas ataxia sordera		2 casos
Cataratas microcornea		8 familias
Cataratas miocardiopatía		30 casos
Cataratas nefropatía encefalopatía		2 casos
Cataratas retraso mental hipogonadismo		< 20 casos
Cataratas-glaucoma		3 familias
Ceguera - escoliosis- aracnodactilia		4 casos
Ceguera cortical retraso mental polidactilia		3 casos
Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales		170 casos
Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotiolasa		60 casos
Charcot-Marie-Tooth ligada al X, enfermedad de	1,6	
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F, autosómica dominante		1 familia
Charcot-Marie-Tooth tipo 2G, autosómica dominante		1 familia
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K, autosómica dominante		3 familias
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
Chediak-Higashi, síndrome de		> 10 casos
CHILD, síndrome		30 casos
Christian de Myer Franken, síndrome de		2 familias
Cirrosis biliar primaria	13,5	
Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte		36 casos
Cistationinuria	7	
Cistinosis	0,5	
Cistinuria	14	
Citrulinemia	14,4	
Cleidorizomélico, síndrome		2 casos
Coartación atípica de aorta	0,17**	
Colangiocarcinoma	2,1	
Colangitis esclerosante	11	
Colchicina, intoxicación por	0,1	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Coolestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina		5 casos
Coolestasis linfedema		50 casos
Colitis colagenosa	10,5	
Colitis epitelio-exfoliativa - sordera		2 casos
Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual		10 casos
Coloboma fisura labiopalatina retraso mental		12 casos
Coloboma macular tipo b braquidactilia		12 casos
Coloboma microftalmia cardiopatía sordera		10 casos
Coloboma ocular	1	
Complejo de Carney		160 casos
Complejo fémur-peroné-cúbito	1,5	
Complejo miembros-pared abdominal	2**	
Comunicación interauricular con defecto de conducción		11 casos
Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual		2 casos
Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa		2 casos
Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen		16 casos
Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila		2 casos
Condrodisplasia punctata ligada al X dominante	0,5	
Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico	1	
Condrodisplasia recesiva letal		4 casos
Condrodisplasia tipo Blomstrand		13 casos
Condrosarcoma mixoide extraesquelético	0,2	
Conjuntivitis leñosa	1,1	
Conodisplasia craneofacial		1 familia
Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina		2 casos
Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria		3 casos
Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas		10 familias
Cooper-Jabs, síndrome de		2 casos
Corazón en criss-cross	0,8	
Cordoma	0,05	
Coroidea atrofia alopecia		2 casos
Coroideremia	2	
Coroideremia - obesidad - sordera		4 casos
Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de		4 casos
Coxo auricular, síndrome		4 casos
Cráneo ectodérmica displasia		15 casos
Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de		3 casos
Craneodiafisaria, displasia		< 20 casos
Craneofaringioma	2	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Cráneo-oste-arthropatía		30 casos
Craneoraquisquis	5	
Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual		< 10 casos
Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar		4 casos
Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal		11 casos
Craneosinostosis aplasia de peroné		2 casos
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
Craniorrinia		3 familias
Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia		4 casos
Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje -dismorfismo facial		6 familias
Crioglobulinemia mixta	1	
Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida		2 casos
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
Curry Jones, síndrome de		5 casos
Cushing dependiente de ACTH, síndrome de	6	
Cutis gyrata - acantosis 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
Dandy Walker polidactilia postaxial		2 casos
Defecto de rayo cubital / peronéo, con braquidactilia		1 familia
Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa		20 casos
Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatía		4 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Déficit combinado de los factores V y VIII	0,5	
Déficit congénito aislado de la globulina de unión a la tiroxina	46	
Déficit congénito de fibrinógeno	0,15	
Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos		3 casos
Déficit congénito de proteína C	0,2	
Déficit congénito de proteína S	0,2	
Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	20	
Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4		5 casos
Déficit congénito del Factor II	0,05	
Déficit congénito del factor V	0,1	
Déficit congénito del factor VII	0,25	
Déficit congénito del factor X	0,2	
Déficit congénito del factor XI	0,1	
Déficit congénito del factor XIII	0,05	
Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa		6 casos
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	1	
Déficit de 5-oxoprolinasa		8 casos
Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintasa		248 casos
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media	15	
Déficit de Aconitasa		19 casos
Déficit de adenilsuccinato liasa		50 casos
Déficit de adenosina monofosfato deaminasa		200 casos
Déficit de adhesión leucocitaria		< 350 casos
Déficit de adhesión leucocitaria tipo II		< 10 casos
Déficit de adhesión leucocitaria tipo III		17 casos
Déficit de alfa-1 antitripsina	33	
Déficit de aromatasas		13 casos
Déficit de beta-ureidopropionasa		5 casos
Déficit de biotinidasa	1,6	
Déficit de carbamil-fosfato sintetasa	0,8	
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II		> 300 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 enzima ramificante del glucógeno	0,6	
Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa		< 10 casos
Déficit de fosfofructoquinasa muscular		< 30 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Déficit de fosfoglicerato quinasa		23 casos
Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa	2,5	
Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa		2 casos
Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa		7 casos
Déficit de gamma-glutamylcisteína sintetasa		9 casos
Déficit de glucógeno sintasa hepática		16 casos
Déficit de glutatión sintetasa		65 casos
Déficit de GTP-ciclohidrolasa I		17 casos
Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa		9 casos
Déficit de hormonas pituitarias combinado no adquirido	37,7	
Déficit de LCAT		30 familias
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E		27 casos
Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G		33 casos
Déficit de N5-metilhomocisteína transferasa		60 casos
Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa		12 casos
Déficit de ornitina carbamil transferasa	1,4	
Déficit de transaldolasa		7 casos
Déficit de transportador de creatina ligado al X		17 casos
Déficit familiar aislado de glucocorticoides		50 casos
Déficit intelectual tipo Birk-Barel		1 familia
Déficit intelectual tipo Kahrizi		3 casos
Degeneración cortico-basal	4	
Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana, degeneración		100 casos
Degeneración macular juvenil hipotriquia		50 casos
Degeneración retiniana microftalmia glaucoma		7 casos
Delección 22q13		> 200 casos
Delección 5q35		10 casos
Delección 8p		20 casos
Delección parcial del cromosoma Y	42	
Delección terminal 6q		19 casos
Demencia fronto-temporal	3	
Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	15	
Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	0,3	
Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental		2 casos
Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia		3 casos
Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis		< 20 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Dermatitis herpetiforme	20,2	
Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes		44 casos
Dermato osteolisis tipo Kirghize		5 casos
Dermatofibrosarcoma protuberante	10	
Dermatoleucodistrofia		2 casos
Dermatomiositis	14,8	
Dermatosis pustulosa subcórnea		200 casos
Dermo odonto displasia		14 casos
Dermoide anular de la córnea		< 30 casos
Dermopatía restrictiva letal		30 casos
Desbuquois, síndrome de		> 40 casos
Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa		2 casos
Desmoterolosis		2 casos
Despigmentación aguda bilateral del iris		5 casos
Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante		38 casos
Diabetes insípida nefrogénica	0,5	
Diabetes mellitus neonatal	0,2	
Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa		4 casos
Diabetes, neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos		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
Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno		< 20 casos
Digito reno cerebral síndrome		< 10 casos
Dihidropirimidinuria		7 casos
Dilatación aórtica - hipermovilidad 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
Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de Glutamina sintetasa		2 casos
Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X		11 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial		6 casos
Disgenesia gonadal anomalías múltiples		2 casos
Disgenesia gonadal, tipo XX	< 10	
Disinostosis craneofacial	0,05	
Dismorfia digitotalar	6	
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 faciocraniana hipomandibular		4 casos
Disostosis humero espinal		5 casos
Disostosis mandibulofacial ligada al X		7 casos
Displasia acromesomérica tipo Brahimi Bacha		3 casos
Displasia acromesomérica tipo Hunter - Thompson		10 casos
Displasia acromesomérica tipo Maroteaux		50 casos
Displasia acromicrónica		< 40 casos
Displasia acropectovertebral		< 30 casos
Displasia alveolo-capilar congénita		< 60 casos
Displasia broncopulmonar	13	
Displasia campomérica	0,35	
Displasia checa, tipo metatarsal		< 20 casos
Displasia craneolenticulosutural		28 casos
Displasia cráneo-metatarsaria		70 casos
Displasia de Boomerang		10 casos
Displasia de Greenberg		< 10 casos
Displasia de Pacman		< 10 casos
Displasia de timo - riñón - ano - pulmón		3 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 "pura" tipo cabello-uña		< 20 casos
Displasia ectodérmica cieguera		2 casos
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie		6 casos
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal		4 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Displasia ectodérmica hipohidrosis hipotiroidismo		3 casos
Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante		40 casos
Displasia ectodérmica odonto microniquial		5 casos
Displasia ectodérmica tipo Berlin		4 casos
Displasia epifisaria múltiple	5	
Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel		15 casos
Displasia espondilo endocrinal		36 casos
Displasia espondiloepifisaria congénita	0,34	
Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn		3 casos
Displasia espondiloepifisaria tardía	0,55	
Displasia espondiloepifisaria tipo Byers		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura		4 casos
Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon		1 familia
Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial		2 casos
Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal		2 casos
Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis		5 casos
Displasia espondiloepimetafisaria axial		3 casos
Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4		2 casos
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski		3 casos
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve		2 casos
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden		3 casos
Displasia espondilo-metafisaria	1	
Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada		4 casos
Displasia espondilometafisaria -distrofia de conos-bastones		8 casos
Displasia espondilometafisaria tipo agrecán		3 casos
Displasia espondilo-metafisaria tipo Kozlowski	0,1	
Displasia fibrosa de hueso	< 50	
Displasia frontometafisaria		< 30 casos
Displasia geleofísica		27 casos
Displasia inmuno ósea de Schimke		50 casos
Displasia Kniest-like letal		2 casos
Displasia letal osteosclerótica de hueso		8 familias
Displasia mandíbuloacra		37 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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 pseudodiastrófica		10 casos
Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker		10 casos
Displasia ventricular derecha arritmógena	43,5	
Disqueratosis congénita	0,1	
Disquinesia ciliar primaria	5	
Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)	0,02	
Distonía 16		7 casos
Distonía de torsión de aparición temprana	0,4	
Distonía dopa-sensible	0,3	
Distonía focal	11,7	
Distonía mioclónica 15		< 20 casos
Distonia-parkinsonismo de inicio rápido		3 familias
Distonías mixtas		3 familias
Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular		2 familias
Distrofia coroidal, areolar central	3,33	
Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal		45 casos
Distrofia de conos y bastones	2,5	
Distrofia de córnea - sordera de percepción		< 10 casos
Distrofia facioescapulohumeral	7	
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 ampollosa		< 20 casos
Distrofia muscular congénita	5	
Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	0,03	
Distrofia muscular congénita de Ullrich		< 100 casos
Distrofia muscular congénita por déficit de laminas A/C		15 casos
Distrofia muscular congénita tipo 1A	3,3	
Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	0,54	
Distrofia muscular de cinturas	0,8	
Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A		2 familias

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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 2A	3,8	
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 cinturas autosómica recesiva tipo 2F	0,57	
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G		14 casos
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I		> 40 familias
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L		14 casos
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M		3 casos
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	5	
Distrofia muscular de Emery Dreifuss	0,3	
Distrofia muscular oculo gastrointestinal		1 familia
Distrofia muscular oculofaríngea	1	
Distrofia muscular tipo Duchenne	3,7	
Distrofia neuroaxonal infantil		> 150 casos
Drepanocitosis	15	
Dubowitz, síndrome de		150 casos
Duplicación 12p	2**	
Duplicación 6p		40 casos
Duplicación de cejas - sindactilia		3 casos
Duplicación de la pierna y del pie en espejo		11 casos
Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía		4 casos
Ectopia de cristalino forma familiar	6,4	
Ectopia tiroidea	14,2	
Ectrodactilia displasia ectodérmica		5 casos
EEM, síndrome		7 familias
Eliptocitosis hereditaria	35	
Embriopatía por aminopterina		17 casos
Embriopatía por antitiroideos		40 casos
Embriopatía por citomegalovirus	40	
Embriopatía por talidomida		5000 casos
Embriopatía por virus de la varicela		> 100 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Enanismo de MULIBREY		115 casos
Enanismo diastrófico	1,2	
Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski		9 casos
Enanismo metatrópico		80 casos
Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial		< 30 casos
Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa		2 casos
Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina		3 casos
Enanismo tanatóforico	3,5**	
Encefalitis equina oriental		> 600 casos
Encefalitis focal de Rasmussen		> 100 casos
Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2		2 casos
Encefalopatía aguda necrosante familiar		11 casos
Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar		> 5 familias
Encefalopatía debida a déficit de GLUT1		84 casos
Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina		< 10 casos
Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa		4 casos
Encefalopatía debido a la hidroxiquinurenina		< 30 casos
Encefalopatía epiléptica infantil temprana		88 casos
Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante		< 30 casos
Encefalopatía mioclónica temprana		30 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 autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1		10 casos
Enfermedad de Alexander		300 casos
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular		< 30 casos
Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	5,3	
Enfermedad de Behçet	3,4	
Enfermedad de Best	4,4	
Enfermedad de Blackfan-Diamond	0,32	
Enfermedad de Buerger	16	
Enfermedad de Caroli		< 250 casos
Enfermedad de Castleman		400 casos
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	32,5	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo 2H		13 casos
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo 4J		5 casos
Enfermedad de Coats	2	
Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	0,1	
Enfermedad de Crouzon	2	
Enfermedad de Cushing	4	
Enfermedad de Darier	1,5	
Enfermedad de Dent		250 casos
Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2		84 casos
Enfermedad de Devic	1,5	
Enfermedad de Elejalde		30 casos
Enfermedad de Fabry	1,75	
Enfermedad de Gaucher	2	
Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular		< 10 casos
Enfermedad de Gaucher de tipo 2	0,01	
Enfermedad de Gaucher de tipo 3	0,05	
Enfermedad de Gaucher tipo 1	0,94	
Enfermedad de Grösbeck-Imerslund		300 casos
Enfermedad de Hirschsprung	20	
Enfermedad de Huntington	7	
Enfermedad de jarabe de arce	15,6	
Enfermedad de Kennedy	3,3	
Enfermedad de Krabbe	0,75**	
Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis		1 familia
Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia		5 casos
Enfermedad de Lafora	< 0,1	
Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes	23	
Enfermedad de Letterer-Siwe	0,2	
Enfermedad de Lhermitte-Duclos		220 casos
Enfermedad de Meniere	42,5	
Enfermedad de Netherton	1,35	
Enfermedad de Niemann-Pick	2,5**	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	0,25**	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	0,4	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0,85	
Enfermedad de Norrie		300 casos
Enfermedad de Paget juvenil		50 casos
Enfermedad de Parkinson hereditaria	15	
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	0,25	
Enfermedad de Pyle		< 30 casos
Enfermedad de Refsum	0,1	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Enfermedad de Refsum, forma infantil.	0,005	
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	16,25	
Enfermedad de Sandhoff	0,75	
Enfermedad de Stargardt	10,4	
Enfermedad de Still del adulto	1,23	
Enfermedad de Tangier		> 70 casos
Enfermedad de Tay-Sachs	0,3**	
Enfermedad de Thomsen y Becker	5	
Enfermedad de Unverricht-Lundborg	0,2	
Enfermedad de von Hippel-Lindau	1,9	
Enfermedad de Von Willebrand	12,5	
Enfermedad de Von Willebrand adquirida		300 casos
Enfermedad de Whipple		1000 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 granulomatosa crónica	0,2	
Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina		3 casos
Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia		< 25 casos
Enfermedad linfoproliferativa ligada al X	0,1	
Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante	26,2	
Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada		2 casos
Enfermedad mixta del tejido conectivo	3,2	
Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas		2 casos
Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol		< 50 casos
Enfermedad por depósito de lípidos neutros		50 casos
Enfermedad quística medular autosómica dominante	0,11	
Enfermedad veno-oclusiva hepática	11	
Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía		2 casos
Enfisema lobar congénito	4,5	
Eng Strom, síndrome de		2 casos
Epidermolisis ampollar adquirida		> 100 casos
Epidermolisis ampollosa distrófica	0,7	
Epidermolisis ampollosa epidermolítica	2,5	
Epidermolisis ampollosa hereditaria	0,8	
Epidermolisis ampollosa juntural	0,06	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante		29 casos
Epilepsia demencia amelogénesis 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		350 casos
Eritermalgia, primaria		30 familias
Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	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)	21,5	
Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar		4 casos
Esclerosis lateral amiotrófica	5,2	
Esclerosis lateral primaria	1,5	
Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII		2 casos
Esclerosis sistémica cutánea difusa	4	
Esclerosis sistémica cutánea limitada	8	
Esclerosis tuberosa	8,8	
Esferocitosis hereditaria	20	
Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligada al X		6 casos
Espina bífida aislada	50	
Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal		2 casos
Esporotricosis		55 casos
Esquisencefalia	1,54	
Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis		1 familia
Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco		4 casos
Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña		1 familia
Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento		3 casos
Estenosis pulmonar valvular	7,2	
Estenosis supra valvular aórtica	12,5	
Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de		1 familia
Estesioneuroblastoma		< 1000 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados		20 familias
Evans, síndrome de	0,1	
Fallo autonómico puro	1	
Fascitis eosinofílica		200 casos
Femur bífido ectrodactilia monodactilia		200 casos
Fenilcetonuria	4	
Feocromocitoma, secretante	10	
Fibrocondrogenesis		11 casos
Fibrodisplasia osificante progresiva	0,06	
Fibrofoliculomas múltiples familiares		7 casos
Fibromatosis gingival - sordera		2 familias
Fibromatosis gingival- anomalías dentales		4 casos
Fibromatosis hialina juvenil		50 casos
Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea		4 casos
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal		2 casos
Fibrosis pulmonar idiopática	16,7	
Fibrosis quística	12,6	
Fiebre botonosa	17	
Fiebre reumática	5	
Fine Lubinsky, síndrome de		5 casos
Finlay Markes, síndrome de		30 casos
Fisura media del labio inferior		70 casos
Fístula anal	20,5	
Fistula arteriovenosa cerebral	6	
Fistula broncobiliar congénita		23 casos
Fisura labial - retinopatía		2 casos
Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía		4 casos
Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodoncia		2 casos
Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia		9 casos
Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de		7 casos
Fisura palatina talla baja vértebras anomalías		2 casos
Foramina parietal	5	
Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher	0,01	
Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de		< 30 familias
Fotosensibilidad cutánea colitis letal		3 casos
Fragilidad ósea contracturas articulares		< 40 casos
Fried, síndrome de		1 familia
Fryns, síndrome de	7**	
Fucosidosis		100 casos
Fuhrmann, Síndrome de		11 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Fuqua Berkovitz, Síndrome de		2 casos
Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis		3 casos
Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa		10 casos
Galactosemia	6,6	
Gastroenteritis eosinofílica		280 casos
Gastrosquisis	12	
Gélineau, enfermedad de	26	
Genitopatelar, síndrome		7 casos
German, síndrome de		5 casos
Gerodermia osteodisplástica	0,1	
Gigantismo cerebral quistes maxilares		< 10 casos
Glaucoma - apnea del sueño		5 casos
Glaucoma ectopia esferofoquia rigidez articular talla baja		3 casos
Glaucoma neurovascular	24,4	
Glioblastoma	1	
Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias		< 10 casos
Glucogenosis de Bickel-Fanconi		112 casos
Glucogenosis tipo 2	1,1	
Glucosa-galactosa, malabsorción de		200 casos
Goldenhar, síndrome de	3,5	
Goodpasture, síndrome pneumo-renal de	0,64	
Gorlin Chaudry Moss, síndrome de		4 casos
Granuloma chalazodérmico		< 50 casos
Granulomatosis autoinflamatoria infantil		40 familias
Griscelli, enfermedad de		60 casos
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 neonatal difusa		< 70 casos
Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas		8 casos
Hemiagenesia tiroidea	25	
Hemicrania paroxística	2	
Hemimelia fibular	2	
Hemimelia tibial	0,1	
Hemimelia tibial fisura labiopalatina	4,15	
Hemiplejia alternante familiar nocturna benigna infantil		< 10 casos
Hemocromatosis neonatal		100 casos
Hemofilia	7,7	
Hemofilia A	10	
Hemofilia A grave	0,44	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Hemofilia A leve	0,44	
Hemofilia A moderadamente grave	0,22	
Hemofilia adquirida	0,1	
Hemofilia B	2	
Hemofilia B grave	0,8	
Hemofilia B leve	0,6	
Hemofilia B moderadamente grave	0,6	
Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,55	
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
Hepatitis crónica autoinmune	0,75	
Hermafroditismo verdadero XX		> 500 casos
Hernia diafragmática	15	
Hernia diafragmática anomalía de miembros		4 casos
Heterotaxia	2,5	
Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel		8 casos
Hidrocefalia nefropatía esclerótica azules		1 familia
Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud		2 casos
Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa		11 casos
Hiperargininemia	0,17	
Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa		24 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	< 1	
Hiperlipoproteinemia tipo 3	7,8	
Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis		8 casos
Hiperoxaluria	0,2	
Hiperoxaluria primaria de tipo 1	0,2	
Hiperplasia regenerativa nodular	3	
Hiperplasia suprarrenal congénita	10	
Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago		< 10 familias
Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica		25 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Hiperqueratosis palmoplantar sordera		< 10 familias
Hipersomnia idiopática	5	
Hipertelorismo, tipo Teebi		20 casos
Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	1,5	
Hipertermia maligna	33	
Hipertermia maligna artrogriposis tortícolis		4 casos
Hipertriosis cervical anterior aislada		< 20 casos
Hipertriosis cervical neuropatía		3 casos
Hipertriosis cubital talla baja		28 casos
Hipertriosis lanuginosa adquirida		60 casos
Hipertriosis lanuginosa congénita		< 100 casos
Hipo crónico	1	
Hipocondroplasia	3,3	
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	2	
Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria		2 casos
Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	20	
Hipomagnesemia aislada dominante		3 familias
Hipomagnesemia con normocalciúria		2 casos
Hipomielinización - catarata congénita		10 casos
Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia		4 casos
Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo		19 casos
Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal		12 casos
Hipoparatiroidismo familiar aislado		< 10 familias
Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea		2 familias
Hipopéristaltismo 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
Hipoplasia tiroidea	3,5	
Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar		17 casos
Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera		2 casos
Hipotermia periódica espontánea		< 30 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Hipotiroidismo - dismorfismo - polidactilia postaxial - déficit intelectual		5 casos
Hipotiroidismo congénito	29	
Hipotiroidismo congénito permanente	33,3	
Hipotiroidismo congénito por anomalía del desarrollo	21,3	
Hipotiroidismo congénito por el paso a través de la placenta de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH	1	
Hipotiroidismo primario congénito	37,5	
Hipotonía - síndrome de cistinuria		14 familias
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
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	
Houlston Iraggori Murday, síndrome de		2 casos
ICF síndrome		50 casos
Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa		2 casos
Ictiosis alopecia ectropion retraso mental		4 casos
Ictiosis ampollosa de Siemens		< 20 casos
Ictiosis atresia biliar		2 casos
Ictiosis congénita microcefalia cuadruplejía		2 casos
Ictiosis congénita tipo feto Arlequin		< 100 casos
Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media		2 casos
Ictiosis lamelar	> 0,33	
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	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Incontinencia pigmenti	0,2	
Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	0,22	
Inmunodeficiencia común variable	4	
Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer		4 casos
Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25		2 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		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
Jeune, síndrome de	0,2	
Johanson Blizzard, síndrome de		23 casos
Johnson Mcmillin, síndrome de		< 30 casos
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
Kasabach-Merritt, síndrome de		> 175 casos
Keratosis tipo Nagashima		20 casos
Kimura, enfermedad de		200 casos
Kozlowski Brown Hardwick, síndrome de		2 casos
Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux		9 casos
Larsen like forma letal, síndrome de		< 10 casos
Latosterolosis		< 5 casos
Leiomioma orbital		16 casos
Leprechaunismo	0,1**	
Leptospirosis	0,24	
Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	9	
'Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea'		20 casos
Leucemia aguda promielocítica	8	
Leucemia de células peludas	10	
Leucemia linfoblástica aguda	6,5	
Leucemia linfocítica crónica de células B	30	
Leucemia mieloide aguda	16	
Leucemia mieloide crónica	6	
Leucemia mielomonocítica juvenil	0,1	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía		9 casos
Leucodistrofia metacromática	0,16	
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
Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal		11 casos
Lewis Pashayan, síndrome de		3 casos
Lichtenstein, síndrome de		2 casos
Linfangiectasias quísticas pulmonares		> 100 casos
Linfangioleiomiomatosis	0,56	
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 cutáneo de células T	14,9	
Linfoma de células del manto	4	
Linfoma de Hodgkin	10	
Linfoma de Hodgkin clásico	10,2	
Linfoma difuso de células B grandes	20	
Linfoma folicular	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		> 100 casos
Lipodistrofia parcial adquirida		250 casos
Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan		300 casos
Lipodistrofia, tipo Berardinelli	0,25	
Lipofuscinosis neuronal ceroid tardía infantil	1,3	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados	Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Lipofuscinosis neuronal cerioidea juvenil	0,46		MEHMO, síndrome		7 casos
Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto		< 30 casos	Melanoma familiar	46,8	
Lipomatosis encefalocraneocutánea		45 casos	Melorreostosis		300 casos
Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe		> 280 casos	Meningitis meningocócica	10	
Lisencefalia tipo 2	0,12		Mesotelioma	3,1	
Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana		2 casos	Mesotelioma peritoneal maligno	1,5	
Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar		5 casos	Metacondromatosis		25 casos
Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A		< 15 casos	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2		< 100 casos
Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva		2 familias	Miastenia grave	20	
Lupus eritematoso cutáneo	50		Microbraquicefalia ptosis fisura labial		2 casos
Lupus eritematoso sistémico bulloso		70 casos	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual		2 casos
Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia		2 casos	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas		3 casos
Macrocefalia - malformación capilar		116 casos	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso		4 casos
Macrocefalia - talla baja - paraplejía		2 casos	Microcefalia braquidactilia cifoesciosis		3 casos
Macrogiria central bilateral		4 casos	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía		2 casos
Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa		9 casos	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de		3 casos
Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante		5 casos	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia		< 30 casos
Malabsorción de folato, hereditaria		17 casos	Microcefalia miocardiopatía		3 casos
Malacoplasia		> 700 casos	Microdeleción 9q22.3		2 casos
Malaria	3		Microftalmia - atrofia cerebral		3 casos
Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial		2 casos	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos		2 familias
Malformación anorectal aislada	24		Microftalmia con anomalías de las extremidades		30 casos
Malformación de Ebstein	1,25		Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2		20 casos
Malformación linfática	12,5		Microgastria anomalía de miembros		16 casos
Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía		2 casos	Microtia	15	
Mano hendida - pie hendido	1,1		Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal		1 familia
Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma		3 casos	Microtia anomalías esqueléticas talla baja		42 casos
Mano hendida, pié hendido, sordera		22 casos	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido		4 casos
Marshall-Smith, síndrome de		33 casos	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	2,7	
Mastocitosis	10		Mieloma múltiple	17,5	
Mastocitosis cutánea	0,75		Migraña hemipléjica familiar o esporádica	10	
Mastocitosis sistémica	3,3		Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélicas		9 casos
Mastocitosis sistémica agresiva	0,2		Miocardiopatía dilatada familiar aislada	17,5	
Mastocitosis sistémica indolente	3,8		Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	2,5	
Mazabraud, síndrome de		54 casos	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera		4 casos
Megacalicosis, congénita		> 50 casos	Mioclonia perioral con ausencias		< 10 casos
Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia		6 casos	Mioclonias atrofia muscular distal		< 10 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal		17 casos
Miofascitis macrofágica	1	
Miopatía con autofagia excesiva		15 familias
Miopatía con capuchón		< 10 casos
Miopatía con inclusiones reductoras		4 familias
Miopatía congénita letal tipo Compton-North		4 casos
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, tipo Nonaka	0,1	
Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz		< 10 familias
Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia		19 casos
Miopatía ligada a X con atrofia del músculo postural		1 familia
Miopatía miotónica proximal	1	
Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica		7 casos
Miopatía nemalínica	1	
Miopatía provocada por exceso de calsecustrina 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
Monosomía 18p		< 200 casos
Monosomía 22q11	20	
Monosomía 5p	4,6	
Monosomía distal 10q		40 casos
Moore Federman, síndrome de		6 casos
Moya-Moya, enfermedad de	3,16	
Mucopolipidosis tipo 2	0,15**	
Mucopolipidosis tipo 4		> 100 casos
Mucopolisacaridosis tipo 1	1,3	
Mucopolisacaridosis tipo 2	0,6	
Mucopolisacaridosis de tipo 3	1,1	
Mucopolisacaridosis de tipo 4	0,4	
Mucopolisacaridosis de tipo 6	0,16**	
Mucopolisacaridosis tipo 7		< 40 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Mucosulfatidosis		50 casos
Muenke, síndrome de	1,8**	
Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos		21 casos
Myhre Ruvalcaba Graham, síndrome de		16 casos
Nail Patella like enfermedad renal		3 casos
Nefroblastoma	10,1	
Nefronftosis familiar del adulto quadriparesia espástica		2 casos
Nefropatía sordera hiperparatiroidismo		5 casos
Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales		5 casos
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	11	
Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	3,3	
Neu-Laxova, Síndrome de		60 casos
Neumonía causada por Pseudomonas aeruginosa serotipo 01	18	
Neuropatía aguda idiopática eosinofílica		> 100 casos
Neuro musculo esquelético síndrome tipo chipriota		1 familia
Neuroaxonal distrofia acidosis tubular		3 casos
Neuroblastoma	11,3	
Neurocitoma central		> 100 casos
Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	1,5	
Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro	2	
Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa		4 casos
Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Bertini, Síndrome		7 casos
Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Hamel, síndrome		10 casos
Neurofibromatosis tipo 1	25	
Neurofibromatosis tipo 2	0,5	
Neuróléptico maligno, síndrome	15	
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2		35 casos
Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	0,1	
Neuropatía axonal motora aguda	0,1	
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 periférica, tipo Fiskerstrand		3 casos
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global		4 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados	Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma X		1 familia	Osteocraneoostenosis		12 casos
Neuropatía sensorial y motora de inicio facial		4 casos	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	0,15	
Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo		2 casos	Osteodistrofia hereditaria de Albright	0,72	
Neuropatía, axonal gigante		20 familias	Osteogénesis imperfecta	6,5	
Neutropenia cíclica	0,1		Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual		2 casos
Neutropenia congénita grave	0,4		Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas		3 casos
Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	0,4**		osteolisis del talon, rótula y escafoides, síndrome de		2 casos
Neutropenia, congénita grave, ligada al X		7 casos	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil		> 260 casos
Nevo, síndrome de		10 casos	Osteopatía estriada esclerosis craneana		100 casos
Nevus epidérmico, síndrome de		> 400 casos	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia		8 casos
Nevus melanocítico congénito grande	2		Osteopetrosis de Albers-Schönberg	1	
Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos		25 casos	Osteopetrosis dominante de tipo 1		33 casos
Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo		2 casos	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	0,75**	
Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I		2 casos	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia		50 casos
Obesidad debida a deficiencia del receptor de melanocortina-4	50		Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea		3 casos
Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina		< 30 casos	Osteoporosis pseudoglioma síndrome	0,05	
Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin		7 casos	Osteosarcoma	5	
Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman		9 casos	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro		3 casos
Oculo dental síndrome tipo Rutherford		1 familia	Oto dental displasia		9 familias
Oculo osteo cutáneo síndrome		3 casos	Ovarios poliquísticos esfinter uretral disfunción		33 casos
Oculo trico displasia		2 casos	Pancreatitis aguda recurrente	10	
Odonto onico dérmica displasia		< 15 casos	Pancreatitis crónica hereditaria	0,125	
Odonto tricomélica hipohidrótica displasia		4 casos	Pancreatoblastoma		60 casos
Odontodisplasia regional		139 casos	Panencefalitis por rubéola		> 20 casos
Odontoleucodistrofia		4 casos	Paniculitis, histiocítica citofágica		< 100 casos
Okamoto Satomura, síndrome de		2 casos	Papulosos atrofiante maligna de Degos		> 200 casos
Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso		< 15 casos	Paquidermoperiostosis		204 casos
Olmsted, síndrome de		32 casos	Paquioniquia congénita		230 casos
Omodisplasia		30 casos	Parálisis bulbar progresiva de la niñez		< 40 casos
Onfalocele	12		Parálisis laríngea retraso mental		< 20 casos
Onicotricodisplasia y neutropenia		5 casos	Parálisis periódica hipercalémica	0,5	
Opsismodisplasia		25 casos	Parálisis periódica hipocaliémica	1	
Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles		> 50 casos	Parálisis periódica tiorotóxica		139 casos
Osteocondritis desecante	35		Parálisis supranuclear progresiva	6	
Osteocondrodysplasia hipertricosis		18 casos	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	< 0,6	
Osteocondromas múltiples	2		Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 32		1 familia
Osteocondromatosis carpotarsiana		< 10 casos	Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 35		1 familia

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37		13 casos
Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38		1 familia
Paraplejía espástica ligada al X tipo 34		24 casos
Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual		2 familias
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 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 recesiva de tipo 39		2 familias
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14		1 familia
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15		< 10 familias
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18		9 casos
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 familiar	5	
Paraplejía espástica ligada a X tipo 2		< 100 casos
Paraplejía espástica ligada a X tipo 16		1 familia
Paraplejía espástica nefropatía sordera		4 casos
Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono		5 casos
Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis		4 casos
PARC síndrome		2 casos
Paresia espástica glaucoma pubertad precoz		2 casos
Parkinson-demencia familiar	41	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Patrón Madras de enfermedad de las neuronas motoras		154 casos
Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada		< 20 casos
Pemfigoide bulloso	2,5	
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
Persistencia del conducto arterioso	50	
PIBIDS síndrome		20 casos
Picnocondrogénesis		5 casos
Picnodisostosis	0,13	
Piebalismo	0,25	
Pili Torti oncodisplasia		1 familia
Pilo dental displasia		2 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
Pneumonía intersticial aguda	3,8	
Poiquilodermia de Kindler		100 casos
Poland, síndrome de	2	
Poliartritis, factor reumatoide negativo	8	
Poliartritis, factor reumatoide positivo	4,2	
Policitemia vera	30	
Policondritis atrofiante	0,35	
Polidactilia en espejo - segmentación vertebral- anomalías de los miembros	0,3	
Polidactilia preaxial	25	
Polineuropatía amiloide familiar	< 1	
Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	4,4	
Poliomiositis	14,8	
Poliposis adenomatosa familiar	5,5	
Poliposis con capuchón		20 casos
Poliposis juvenil de la infancia		11 casos
Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	6,5	
Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	3,1	
Polisindactilia - malformación cardíaca		6 casos
Pollit, síndrome de		10 casos
Porfiria aguda intermitente	10,1	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Porfiria cutánea tarda (PCT)	4	
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 Badía Mulas, síndrome de		8 casos
Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo		2 familias
Proctitis por radiación	35	
Progeria	0,005	
Progeria talla baja nevi pigmentados		< 10 casos
Prolidasa, déficit de		50 casos
Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	0,1	
Protoporfiria eritropoyética	0,9	
Pseudocondroplasia	1,6	
Pseudoartrosis congénita de clavícula		> 200 casos
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1		70 casos
Pseudomixoma peritoneal	1	
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
Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas		1 familia
Pulgar largo braquidactilia síndrome		4 casos
Pulgar trífalángico - braquiectrodactilia		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 autoinmune	25	
Púrpura trombocitopénica trombótica	24,6	
Qazi Markouizos, síndrome de		3 casos
Quadriparemia retraso mental retinitis pigmentaria		2 casos
Queratitis estromal	16	
Queratitis por acantoamoeba	1	
Queratoconjuntivitis atópica	15,1	
Queratoconjuntivitis primaveral	21	
Queratoderma palmoplantar - amiotrofia		4 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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
Queratoderma hipotricosis leuconiquia		2 casos
Queratoderma 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
Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina		1 familia
Rambaud Gallian Touchard, síndrome de		3 casos
Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de		5 casos
Renpenning, síndrome de		10 familias
Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	2,5	
Reticulohistiocitosis multicéntrica		< 200 casos
Retinitis pigmentaria	30,2	
Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo		2 familias
Retino hepato endocrinológico síndrome		7 casos
Retinoblastoma	5,4	
Retinopatía hereditaria vascular		1 familia
Retinosquisis ligada a X	4,5	
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 - cataratas - cifosis		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 - Cuadriparemia espástica		9 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, síndrome craneofaciaesquelético		7 casos
Retraso mental ligado al cromosoma X, tipo Cilliers		4 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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		7 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 - 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 - pubertad precoz - obesidad		3 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 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

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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
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
Reumatismo psoriásico	4,2	
Rickettsiosis exantemática		> 800 casos
Robinow like, síndrome de		2 casos
Romboencefalosinapsis		50 casos
Rótula parva, Síndrome de		47 casos
Rudiger Schmidt Loose, síndrome de		2 casos
Sakati Nyhan, síndrome de		< 5 casos
Sarcoidosis	15	
Sarcoma de Ewing	0,1	
Sarcoma de Kaposi	1,7	
Sarcosinemia	2	
Say Barber Miller, síndrome de		2 casos
Scarf, síndrome de		2 casos
Schinz-Giedion, síndrome de		34 casos
Schopf-Schulz-Passarge, síndrome de		19 casos
Sebastian, síndrome de		< 10 familias
Secreción inapropiada de hormona antidiurética, síndrome de		2 casos
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
Simpson-Golabi-Behmel tipo 2, síndrome de		4 casos
Simpson-Golabi-Behmel, Síndrome de		> 100 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
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 "cat-eye"	1,35	
Síndrome 3C		25 casos
Síndrome 3M		40 casos
Síndrome acrocalloso		34 casos
Síndrome acromegaloide hipertriosis		< 20 casos
Síndrome acro-pectoral		22 casos
Síndrome acrorenal recesivo		20 casos
Síndrome acrorenomandibular		7 casos
Síndrome acro-reno-ocular		< 20 familias
Síndrome ADULT		14 casos
Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X	0,1	
Síndrome ANE		5 casos
Síndrome angio-oste-hipertrófico		1000 casos
Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroideogénesis		< 50 casos
Síndrome AREDYLD		3 casos
Síndrome blefaro queilo odóntico		< 50 casos
Síndrome blefaro-naso-facial		2 familias
Síndrome BOR	2,5	
Síndrome branquio-esqueleto-genital		3 casos
Síndrome branquio-oculo-facial		< 50 casos
Síndrome CACH		148 casos
Síndrome CADASIL		500 casos
Síndrome CAMOS		5 casos
Síndrome CDG tipo Ia		300 casos
Síndrome CDG tipo Ib		20 casos
Síndrome CDG tipo Ic		> 30 casos
Síndrome CDG tipo IIh		2 casos
Síndrome CEDNIK		7 casos
Síndrome cerebro costo mandibular		75 casos
Síndrome cerebro-óculo-nasal		10 casos
Síndrome cerebro-pulmón-tiroides		< 20 casos
Síndrome CHANDS		> 10 casos
Síndrome CHARGE	0,14	
Síndrome CINCA		100 casos
Síndrome CLAPO		6 casos
Síndrome CODAS		3 casos
Síndrome COFS		< 20 casos
Síndrome craneofacial-sordera-mano		3 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome CREST	8	
Síndrome de Aarskog-Scott		> 200 casos
Síndrome de Aase-Smith		< 10 casos
Síndrome de Abruzzo Erickson		4 casos
Síndrome de Ackerman		8 casos
Síndrome de Aicardi	0,06	
Síndrome de Aicardi-Goutieres		120 casos
Síndrome de Alagille	1,4	
Síndrome de Al-Gazali-Dattani		3 casos
Síndrome de Allan-Herndon-Dudley		89 casos
Síndrome de Alpers	0,025	
Síndrome de Alport	2	
Síndrome de Alstrom	0,14	
Síndrome de Ambras		40 casos
Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina		30 familias
Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada		29 casos
Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz		10 familias
Síndrome de Angelman	7,5	
Síndrome de aniridia - retraso mental		2 casos
Síndrome de anoftalmía plus		4 casos
Síndrome de antisintetasas	1,5	
Síndrome de Antley-Bixler		34 casos
Síndrome de Apert	1,25	
Síndrome de aspiracion de meconio	2,44	
Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental		8 casos
Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith		14 casos
Síndrome de autismo y macrocefalia		< 40 casos
Síndrome de Axenfeld-Rieger	0,5	
Síndrome de Bamforth		5 casos
Síndrome de Bangstad		2 casos
Síndrome de Banki		1 familia
Síndrome de Baraitser Brett Piesowicz		> 30 casos
Síndrome de Barber Say		10 casos
Síndrome de Bardet-Biedl	0,8	
Síndrome de Barth	0,22	
Síndrome de Bartsocas-Papas		24 casos
Síndrome de Bartter	0,12	
Síndrome de Basan		< 30 casos
Síndrome de Bazex		145 casos
Síndrome de Bazex-Dupre-Christol		143 casos
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	7,3	
Síndrome de Beemer Ertbruggen		2 casos
Síndrome de Bencze		2 familias

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados	Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Berant		1 familia	Síndrome de Coffin Siris		40 casos
Síndrome de Bernard-Soulier		100 casos	Síndrome de Coffin-Lowry	1,5	
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	0,5		Síndrome de Cogan		200 casos
Síndrome de Björnstadt		33 casos	Síndrome de Cohen		100 casos
Síndrome de Bloom		> 100 casos	Síndrome de Cole-Carpenter		4 casos
Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich		4 casos	Síndrome de Cooks		11 casos
Síndrome de Book		25 casos	Síndrome de Cornelia de Lange	1,9	
Síndrome de Bork-Stender-Schmidt		9 casos	Síndrome de Costello		200 casos
Síndrome de Borrone di Rocco Crovato		2 casos	Síndrome de Cowden	0,45	
Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy		9 casos	Síndrome de Crigler-Najjar	1	
Síndrome de Bowen-Conradi		44 casos	Síndrome de Cronkhite-Canada		500 casos
Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo		9 casos	Síndrome de Cushing	5,9	
Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere		< 100 casos	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer		2 casos
Síndrome de Brugada	20		Síndrome de deleción 6q16		7 casos
Síndrome de Budd-Chiari	1,5		Síndrome de Denys-Drash		150 casos
Síndrome de Buschke-Ollendorff	5		Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica		2 casos
Síndrome de Cabezas		1 familia	Síndrome de distrés respiratorio agudo en edad adulta	30	
Síndrome de Camurati Engelmann		200 casos	Síndrome de Donnai-Barrow		13 casos
Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario	25		Síndrome de Down	50	
Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	0,55**		Síndrome de Duane	10	
Síndrome de Cantu		23 casos	Síndrome de Dursun		2 casos
Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso		10 casos	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen		60 casos
Síndrome de Carey-Fineman-Ziter		< 20 casos	Síndrome de Ehlers - Danlos	0,2	
Síndrome de Carnevale		2 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	1	
Síndrome de Carpenter		40 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al X		2 familias
Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)		100 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1	5	
Síndrome de Catel-Manzke		27 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 10		1 familia
Síndrome de CDG	1,5**		Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico	3,5	
Síndrome de CDG tipo Id		5 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo dermatosparaxis		7 casos
Síndrome de CDG tipo Ie		7 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo displásico espondiloqueiral		6 casos
Síndrome de CDG tipo If		4 casos	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo hipermóvil	12,5	
Síndrome de CDG tipo Ig		6 casos	Síndrome de Eiken		6 casos
Síndrome de CDG tipo Ih		5 casos	Síndrome de Ellis-Van Creveld		150 casos
Síndrome de CDG tipo Ik		4 casos	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal		87 casos
Síndrome de CDG tipo IL		2 casos	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray		11 casos
Síndrome de CDG tipo IIa		4 casos	Síndrome de exoftalmos benigno		4 casos
Síndrome de CDG tipo IIe		2 casos	Síndrome de extravasación capilar		57 casos
Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig		100 casos	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal		100 casos
Síndrome de Char		10 casos	Síndrome de Filippi		< 25 casos
Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	0,35		Síndrome de Floating-Harbor		< 50 casos
Síndrome de Churg-Strauss	1				
Síndrome de Clouston	1				
Síndrome de Cobb		35 casos			
Síndrome de Cockayne		200 casos			

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Flynn Aird		10 casos
Síndrome de Fountain		8 casos
Síndrome de Frank-Ter Haar		5 casos
Síndrome de Fraser		150 casos
Síndrome de Frasier		> 50 casos
Síndrome de Freeman-Sheldon		100 casos
Síndrome de Galloway		40 casos
Síndrome de Gitelman	2,5	
Síndrome de Goldblatt		11 casos
Síndrome de Goldmann-Favre		< 50 casos
Síndrome de Goodman		3 casos
Síndrome de Gorlin	1	
Síndrome de Grange		6 casos
Síndrome de Guillain-Barré	3,45	
Síndrome de Hartnup	4	
Síndrome de Hermansky-Pudlak	0,15	
Síndrome de HERNS		3 familias
Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol		2 casos
Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante		250 casos
Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení		2 casos
Síndrome de Holt-Oram	1	
Síndrome de Hurler	0,57	
Síndrome de Hurler-Scheie	0,23	
Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14		4 casos
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	13	
Síndrome de intestino corto	3,4	
Síndrome de Jacobsen		150 casos
Síndrome de Jalili		29 casos
Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	0,3	
Síndrome de Joubert	1	
Síndrome de Joubert con defecto hepático		8 casos
Síndrome de Joubert con defecto orofaciocigital		29 casos
Síndrome de Kallmann	7,7	
Síndrome de Kapur-Toriello		4 casos
Síndrome de Kearns-Sayre	2	
Síndrome de Klippel-Feil aislado	2	
Síndrome de Kumar Levick		1 familia
Síndrome de la cimitarra	2	
Síndrome de la persona rígida	0,1	
Síndrome de la piel rizada		< 30 casos
Síndrome de la triple H (HHH)	12	
Síndrome de Laron	0,2	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Laron con inmunodeficiencia		< 10 casos
Síndrome de Larsen		100 casos
Síndrome de Leigh	2,75**	
Síndrome de Lelis		8 casos
Síndrome de Lemierre	0,1	
Síndrome de Lennox-Gastaut	15	
Síndrome de Lesch-Nyhan	0,38	
Síndrome de Lewis-Summer	0,9	
Síndrome de Liddle		80 casos
Síndrome de Li-Fraumeni		400 familias
Síndrome de Lowry-Wood		< 10 casos
Síndrome de Maffucci		250 casos
Síndrome de Marden-Walker		30 casos
Síndrome de Marfan	20	
Síndrome de Marinesco-Sjogren		200 casos
Síndrome de Marshall con fiebre periódica		30 casos
Síndrome de Martínez-Frías		11 casos
Síndrome de Matthew-Wood		5 casos
Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	9	
Síndrome de McCune-Albright	0,55	
Síndrome de Meacham		< 15 casos
Síndrome de Meckel	4**	
Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen		10 casos
Síndrome de Michels		7 casos
Síndrome de microdelección 12q14		4 casos
Síndrome de microdelección 15q24		4 casos
Síndrome de microdelección 2p21		7 casos
Síndrome de microdelección 2q24		23 casos
Síndrome de microdelección 2q37		10 casos
Síndrome de microdelección 8q22.1		4 casos
Síndrome de microlisencefalia - micromelia		2 casos
Síndrome de miembros y mamas		27 casos
Síndrome de Miller Dieker	0,3	
Síndrome de Moebius		300 casos
Síndrome de Mohr-Tranebjaerg		46 casos
Síndrome de Mononen Karnes Senac		5 casos
Síndrome de Mowat-Wilson		< 200 casos
Síndrome de Muir-Torre		205 casos
Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035	
Síndrome de Nance-Horan		50 familias
Síndrome de neurocantocitosis de Mc. Leod		150 casos
Síndrome de Noonan	50	
Síndrome de Ochoa		> 100 casos

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Ondine	2,25	
Síndrome de Opitez ligado al X	3	
Síndrome de Pai		> 10 casos
Síndrome de Pallister-Hall		100 casos
Síndrome de Papillon-Lefèvre	0,25	
Síndrome de Parsonage-Turner	3,3	
Síndrome de Partington		2 familias
Síndrome de Pearson		60 casos
Síndrome de Pendred	5,5	
Síndrome de Perrault		34 casos
Síndrome de Perry		9 familias
Síndrome de Peters-Plus		50 casos
Síndrome de Peutz-Jeghers	2,2	
Síndrome de Pfeiffer	1	
Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital		2 casos
Síndrome de Pierre Robin aislado	8,75	
Síndrome de Pierson		22 casos
Síndrome de Pitt Hopkins		50 casos
Síndrome de Plummer-Vinson		25 casos
Síndrome de poliposis hiperplástica	50	
Síndrome de Prader-Willi	10,7	
Síndrome de Proteus		200 casos
Síndrome de pseudo-Zellweger		< 10 casos
Síndrome de pterigión múltiple autosómico dominante		4 casos
Síndrome de QT largo familiar	40	
Síndrome de Rapp Hodgkin		72 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		< 150 casos
Síndrome de Robinow		200 casos
Síndrome de Romano-Ward	40	
Síndrome de Rothmund-Thomson		300 casos
Síndrome de rotura de Nijmegen	1**	
Síndrome de rubéola congénita	1**	
Síndrome de Rubinstein-Taybi	1	
Síndrome de Saethre-Chotzen	3	
Síndrome de Saldino-Mainzer		10 casos
Síndrome de Sanfilippo tipo A	0,3	
Síndrome de Scheie	0,2	
Síndrome de Schilbach-Rott		13 casos
Síndrome de Schnitzler		100 casos
Síndrome de Schwartz-Jampel		100 casos
Síndrome de Seckel		100 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de Senior-Loken	0,1	
Síndrome de sensibilidad a UV		6 casos
Síndrome de SERKAL		3 casos
Síndrome de Sezary	0,18	
Síndrome de Shprintzen-Goldberg		< 50 casos
Síndrome de Shwachman-Diamond		200 casos
Síndrome de Sillence		5 casos
Síndrome de Silver-Russell		400 casos
Síndrome de Sjögren-Larsson	0,4	
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	3,3	
Síndrome de Smith-Magenis	5,3	
Síndrome de sordera branquiogénica		5 casos
Síndrome de Sotos	7**	
Síndrome de Stickler	13,5	
Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet		6 casos
Síndrome de Suarez-Stickler		3 casos
Síndrome de sudoración inducida por frío		6 casos
Síndrome de Temtamy		3 casos
Síndrome de Tietz		1 familia
Síndrome de Torg-Winchester		12 casos
Síndrome de Toriello Carey		60 casos
Síndrome de tortuosidad arterial		< 80 casos
Síndrome de Treacher-Collins	6	
Síndrome de Trefl Sanborn Carey		23 casos
Síndrome de Turner	20	
Síndrome de Ulbright-Hodes		3 casos
Síndrome de Usher	3,5	
Síndrome de Usher tipo 1	1,3	
Síndrome de Usher tipo 2	2	
Síndrome de Van Der Woude	2	
Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento		2 casos
Síndrome de Vici		8 casos
Síndrome de Waardenburg-Shah		50 casos
Síndrome de Walker-Warburg	1,65**	
Síndrome de Weaver Williams		> 30 casos
Síndrome de Werner	0,45	
Síndrome de West	3,7**	
Síndrome de Wieacker-Wolff		6 casos
Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch		25 casos
Síndrome de Williams	13,3	
Síndrome de Wiskott-Aldrich	0,15	
Síndrome de Wolcott-Rallison		< 60 casos
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	2**	
Síndrome de Wolfram	0,57	
Síndrome de Worster-Drought	3,7	

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome de X frágil	28	
Síndrome de Zellweger	1,1	
Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas		2 casos
Síndrome de Zollinger-Ellison	5,3	
Síndrome del cráneo en trébol aislado		150 casos
Síndrome del injerto contra huesped	2,76	
Síndrome del metilmercurio fetal		800 casos
Síndrome del seno silente		98 casos
Síndrome del sinus enfermo		11 casos
Síndrome DEND		14 casos
Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan		10 casos
Síndrome DOOR		< 50 casos
Síndrome facio-cardio-mélico		3 casos
Síndrome GAPO		27 casos
Síndrome GRACILE	2,12**	
Síndrome H		17 casos
Síndrome hemolítico urémico atípico	1	
Síndrome hydrolethalus	5**	
Síndrome IBIDS		15 casos
Síndrome IRIDA		16 casos
Síndrome IRVAN		< 30 casos
Síndrome KBG		45 casos
Síndrome KID		> 100 casos
Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital		20 casos
Síndrome LEOPARD		200 casos
Síndrome letal onfalocelo fisura palatina		3 casos
Síndrome linfoproliferativo autoinmune		100 casos
Síndrome MASA	3,5	
Síndrome MEDNIK		4 familias
Síndrome MELAS	16	
Síndrome MERRF	0,9	
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	1	
Síndrome Micro		8 casos
Síndrome MIDAS		< 50 casos
Síndrome N		3 casos
Síndrome NARP	8,5	
Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	18	
Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell		4 casos
Síndrome neuroectodérmico-endocrino		4 casos
Síndrome óculo-cerebro-cutáneo		36 casos
Síndrome óculo-cerebro-renal	0,19	
Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED)		< 50 casos
Síndrome oculopalatocerebral		5 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar		21 casos
Síndrome oral-facial-digital tipo 3		3 casos
Síndrome oral-facial-digital tipo 5		4 casos
Síndrome orofaciocdigital tipo 1	1,2	
Síndrome orofaciocdigital tipo 4		16 casos
Síndrome orofaciocdigital tipo 8		2 familias
Síndrome oto-palato-digital		30 casos
Síndrome PAGOD		6 casos
Síndrome PELVIS		11 casos
Síndrome PHACE		100 casos
Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel		8 casos
Síndrome RAPADILINO		< 20 casos
Síndrome RHYNS		4 casos
Síndrome tricorinofalángico, tipo 1 y 3		> 100 casos
Síndrome triple A		100 casos
Síndrome ulnar-mamario		< 10 familias
Síndrome uña-rótula	2	
Síndrome vulvovaginal-gingival		127 casos
Síndromes hipereosinofílicos	1,5	
Síndromes miasténicos congénitos	0,75	
Síndromes mielodisplásicos	22,8	
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
Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica		< 20 casos
Síntesis de ácidos biliares, enfermedad de	0,6	
Sirenomelia	1**	
Siringomielia	8,4	
Sitosterolemia		40 casos
Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos		2 casos
Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst		3 casos
Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial		4 casos
Sordera - vitiligo - acalasia		2 casos
Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia		6 familias
Sordera e infertilidad, síndrome de		3 familias

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Sordera esmalte hipoplasia de uñas anomalía de		6 casos
Sordera linfedema leucemia		< 10 casos
Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías		3 casos
SPG27		2 familias
Stern Lubinsky Durrie, síndrome de		7 casos
Stimmler, síndrome de		2 casos
Stoll Alembik Finck, síndrome de		2 casos
Succinil-CoA acetoacetato transferasa, déficit de		10 casos
Summit, síndrome de		3 casos
Susac, síndrome de		< 100 casos
Takayasu enfermedad de	0,45	
Talla baja tipo Bruselas		2 casos
Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto		12 casos
Taquicardia atrial caótica		100 casos
Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica	10	
Teebi Shaltout, síndrome de		2 casos
Telangiectasia epiléptica		6 casos
Tetralogía de Fallot	45	
Tetraplejia espástica congénita		5 casos
Tiro cerebro renal síndrome		2 casos
Tirosinemia tipo 1	0,05	
Tirosinemia tipo 2		< 150 casos
Tome Brune Fardeau, síndrome de		4 casos
Toraco pélvica disostosis		< 10 casos
Toriello Lacassie Droste, síndrome de		10 casos
Torticolis paroxístico benigno de la infancia		50 casos
Torticolis queloides criptorquidismo		7 casos
Tortuosidad de las arterias retinianas		100 casos
Townes-Brocks, síndrome de	0,42	
Toxoplasmosis congénita	50	
Transposición de las grandes arterias	32,5	
Traqueobroncomegalia		< 100 casos
Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	9	
Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental		3 casos
Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal		2 casos
Trastorno del dolor extremo paroxístico		4 familias
Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1		22 casos
Trastorno desintegrativo de la infancia	2	
Trastorno inmunoneurológico ligado al X		5 casos

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina		< 30 casos
Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías esqueléticas		2 casos
Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	0,68	
Tríada de Carney		100 casos
Tríada de Currarino	1	
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
Triosa fosfato-isomerasa, déficit de		30 casos
Trisomía 13	13**	
Trisomía 18	9**	
Trisomía 8q		> 30 casos
Trisomía terminal 10q		40 casos
Trisomía X	42,5	
Tritanopía	4,8	
Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin		2 casos
Trombocitopenia esencial	24	
Tuberculosis	20	
Tumor endocrino enteropancreático	14	
Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar	13	
Tumor glial	10,4	
Tumor maligno de la trompa de Falopio	1	
Tumor neuroendocrino	13	
Tumor óseo, raro	10	
Tumor primario peritoneal	3	
Tumores de partes blandas (término genérico)	20	
Tumores rabdoideos		500 casos
Túnel ventrículo izquierdo-aorta		130 casos
Uhl anomalía de		84 casos
Ulceración umbilical atresia intestinal		15 casos
Upington, enfermedad de		1 familia

\*\* Prevalencia al nacer

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina	1,7	
Urticaria familiar por frío	0,1	
Urticaria solar	3,6	
Útero doble-hemivagina-agenesia renal		< 60 casos
VACTERL hidrocefalia		< 10 familias
Van der Bosch, síndrome de		1 familia
Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah		< 30 casos
Vasculitis	6,3	
Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica		< 100 casos
Vasculopatía cerebrotendinosa		3 familias
Ventrículo izquierdo de doble salida		32 casos
W síndrome		6 casos
Waardenburg síndrome (término genérico)	2,4	
Waldenström, macroglobulinemia de	2,6	

Nombre de enfermedades	Prevalencia estima (/100000)	Número de casos o familias publicados
Weaver síndrome de		30 casos
Wegener, enfermedad de	6,6	
Weill Marchesani, síndrome de		128 casos
Wells, síndrome de		80 casos
WHIM síndrome		40 casos
Wilson Turner, síndrome de		> 14 casos
Xantinuria, hereditaria aislada		150 casos
Xantomatosis cerebrotendinosa	2	
Xeroderma pigmentoso	0,1	
Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de		2 casos
Xk aprosencefalia		< 10 casos
Zunich-Kaye, síndrome de		6 casos

Para cualquier pregunta o comentario, por favor contacte con: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Redactora jefe : Ségolène Aymé ● Redactora : Catherine Gonthier ● 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 2011, 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](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf)

\*\* Prevalencia al nacer