

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III



Biobanco Nacional de
Enfermedades Raras

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023

Diagnóstico ICD-10/ ORPHA	Nombre Enfermedad	Nombres Orpha	Orpha Names	Tipo donante	NºDonantes	Magnitud Donantes	Tipo de Muestras
/R69/616874	Sin diagnóstico	Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa; Trastorno raro completamente investigado sin un diagnóstico determinado	Rare disorder without a determined diagnosis after full investigation; Fully investigated rare disorder without a determined diagnosis	Afectado/Control	433	100 - 1000	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Other; RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/D18/140436	HEMANGIOMA Y LINFANGIOMA DE CUALQUIER SITIO	Malformación venosa intraósea primaria; Hemangioma intraóseo ; Malformación venosa ósea	Primary intraosseous venous malformation; Osseous venous malformation ; Intraosseous hemangioma	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D55.2/	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos			Afectado/Control	16	10 - 100	DNA
/D59.5/447	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	Hemoglobinuria paroxística nocturna; Enfermedad de Marchiafava-Micheli	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria; PNH ; Marchiafava-Micheli disease	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D61.0/811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Síndrome de Shwachman-Diamond; Insuficiencia pancreática y disfunción de la médula ósea ; SDS ; Síndrome de Shwachman ; Síndrome de Shwachman-Bodian-Diamond	Shwachman-Diamond syndrome; Shwachman-Bodian-Diamond syndrome ; Shwachman syndrome ; SDS ; Pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/D61.0/124	Anemia de Blackfan-Diamond	Enfermedad de Blackfan-Diamond; Anemia de Blackfan-Diamond ; Anemia hipoplásica congénita tipo Blackfan-Diamond ; APCR congénita ; Aplasia pura de células rojas congénita ; Síndrome de Aase ; Síndrome de Aase-Smith II	Blackfan-Diamond anemia; Congenital pure red cell aplasia ; Congenital PRCA ; Congenital hypoplastic anemia, Blackfan-Diamond type ; Aase-Smith II syndrome ; Aase syndrome	Afecto	1	<10	DNA; Saliva
/D68.2/101041	HIPOFIBRINOGENEMIA FAMILIAR	Hipofibrinogenemia familiar;	Familial hypofibrinogenemia;	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D69.3/3002	Púrpura trombopénica idiopática	Púrpura trombocitopénica inmune; ITP ; PTI ; Púrpura trombocitopénica autoinmune ; Trombocitopenia inmune	Immune thrombocytopenic purpura; Thrombocytopenic purpura, autoimmune ; ITP ; Immune thrombocytopenia	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D69.4/54057	Púrpura trombocitopénica trombótica	Púrpura trombocitopénica trombótica;	Thrombotic thrombocytopenic purpura; TTP ; Moschowitz disease	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D76.0/389	Histiocitosis de células de Langerhans	Histiocitosis de células de Langerhans; Granulomatosis de células de Langerhans	Langerhans cell histiocytosis; Langerhans cell granulomatosis ; Histiocytosis X	Afecto	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/D82.1/567	Síndrome de DiGeorge	Síndrome de delección 22q11.2; 22q11DS ; CATCH 22 ; Microdelección 22q11 ; Monosomía 22q11 ; Secuencia DiGeorge ; Síndrome cardiofacial de Cayler ; Síndrome de anomalías conotruncales y de la cara ; Síndrome de Sedlackova ; Síndrome de Shprintzen ; Síndrome de Takao ; Síndrome DiGeorge ; Síndrome velocardiofacial	22q11.2 deletion syndrome; ; Velocardiofacial syndrome ; Takao syndrome ; Shprintzen syndrome ; Sedlackova syndrome ; Monosomy 22q11 ; Microdeletion 22q11.2 ; DiGeorge syndrome ; DiGeorge sequence ; Conotruncal anomaly face syndrome ; Cayler cardiofacial syndrome ; CATCH 22 ; 22q11DS	Afecto	1	<10	DNA; Saliva
/D83.9/1572	Inmunodeficiencia variable común, no especificada	Inmunodeficiencia común variable; Deficiencia idiopática de inmunoglobulinas ; Deficiencia primaria de anticuerpos ; Hipogammaglobulinemia primaria	Common variable immunodeficiency; Primary hypogammaglobulinemia ; Primary antibody deficiency ; Idiopathic immunoglobulin deficiency ; CVID	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/D84.1/91378	ANGIOEDEMA FAMILIAR	Angioedema hereditario;AEH ; Angioedema hereditario inducido por bradiquinina ; Angioedema hereditario no inducido por histamina ; Edema angioneurótico familiar ; Edema angioneurótico hereditario	Hereditary angioedema;Hereditary non histamine-induced angioedema ; Hereditary bradykinine-induced angioedema ; Hereditary angioneurotic edema ; HAE ; Familial angioneurotic edema	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/D84.9/	Inmunodeficiencia, no especificada			Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/D86/797	Sarcoidosis	Sarcoidosis;Enfermedad de Besnier-Boeck-Schaumann ; Enfermedad de Boeck	Sarcoidosis;Boeck's sarcoid ; Boeck sarcoid ; Besnier-Boeck-Schaumann disease	Afecto	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/E03.1/	Síndrome de coreoatetosis-hipotiroidismo-dificultad respiratoria neonatal			Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E16.1/	Hipoglicemia hiperinsulinémica			Afectado/Control	42	10 - 100	DNA
/E20.1/79443	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A;Síndrome AHO-PHP Ia ; Síndrome de osteodistrofia hereditaria de Albright - PPHP Ia	Pseudohypoparathyroidism type 1A;Albright hereditary osteodystrophy-PHP syndrome Ia ; AHO-PHP syndrome Ia	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/E22.0/963	Acromegalia	Acromegalia;	Acromegaly;	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E24.0/96253	Enfermedad de Cushing dependiente de la hipófisis	Enfermedad de Cushing;Adenoma hipofisario corticotropo ; Microadenoma corticotropo hipofisario ; Síndrome de Cushing hipofisario dependiente	Cushing disease;Pituitary-dependent Cushing syndrome ; Pituitary corticotroph microadenoma ; Corticotroph pituitary adenoma	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/E25.0/418	Hiperplasia adrenal congénita	Hiperplasia suprarrenal congénita;CAH	Congenital adrenal hyperplasia;CAH	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E27.1/85138	Enfermedad de Addison	Enfermedad de Addison;Adrenalitis autoinmune; Enfermedad de Addison autoinmune; Enfermedad de Addison clásica; Enfermedad de Addison primaria	Addison disease;Autoimmune Addison disease; Autoimmune adrenalitis; Classic Addison disease; Primary Addison disease	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E27.4/869	Síndrome de Allgrove	Síndrome triple A;Síndrome 2A ; Síndrome 3A ; Síndrome 4A ; Síndrome A cuaternario ; Síndrome AAA ; Síndrome de acalasia-addisonismo-alacrimia ; Síndrome de Allgrove ; Síndrome de insuficiencia suprarrenal -acalasia - alacrimia ; Síndrome doble A ;	Triple A syndrome;Quaternary A syndrome ; Double A syndrome ; Allgrove syndrome ; Adrenal insufficiency-achalasia-alacrima syndrome ; Achalasia-addisonianism-alacrima syndrome ; AAA syndrome ; 4A syndrome ; 3A syndrome	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E53.0/97229	Síndrome de Brown Vialletto van Laere tipo 2	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere;Deficiencia del transportador de riboflavina	Brown-Vialetto-van Laere syndrome;Riboflavin transporter deficiency	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E71.1/289902	Aciduria 3-metilglutacónica	Aciduria 3-metilglutacónica;	3-methylglutaconic aciduria;	Afectado/Control	3	<10	DNA
/E71.3/43	Adrenoleucodistrofia ligada a X	Adrenoleucodistrofia ligada al X;ALD ; ALD ligada al X ; X-ALD	X-linked adrenoleukodystrophy;X-linked ALD ; X-ALD ; ALD	Afectado/Control	15	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/E72.0/213	Cistinosis	Cistinosis;Deficiencia de transportador de cistina	Cystinosis;Protein defect of cystin transport	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E74.0/368	Glucogenosis tipo 5	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular;Deficiencia de miofosforilasa ; Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 5 ; Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V ; Enfermedad de McArdle ; Glucogenosis por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular ; Glucogenosis tipo 5 ; Glucogenosis tipo V ; GSD por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular ; GSD tipo 5 ; GSD tipo V	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency;Myophosphorylase deficiency ; McArdle disease ; GSD type V ; GSD type 5 ; GSD due to muscle glycogen phosphorylase deficiency ; Glycogenosis type V ; Glycogenosis type 5 ; Glycogenosis due to muscle glycogen phosphorylase deficiency ; Glycogen storage disease type V ; Glycogen storage disease type 5	Afecto	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E74.0/365	Glucogenosis tipo 2	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida;Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa ácida ; Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 ; Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II ; Enfermedad de Pompe ; Glucogenosis por deficiencia de maltasa ácida ; Glucogenosis tipo 2 ; Glucogenosis tipo II ; GSD por deficiencia de maltasa ácida ; GSD tipo 2 ; GSD tipo II	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency; ; Pompe disease ; GSD type II ; GSD type 2 ; GSD due to acid maltase deficiency ; Glycogenosis type II ; Glycogenosis type 2 ; Glycogenosis due to acid maltase deficiency ; Glycogen storage disease type II ; Glycogen storage disease type 2 ; Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency ; ;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E75.2/512	Leucodistrofia metacromática	Leucodistrofia metacromática;Deficiencia de arilsulfatasa A ; MLD	Metachromatic leukodystrophy; ; MLD ; Arylsulfatase A deficiency	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E76.2/581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Mucopolisacaridosis tipo 3;Enfermedad de Sanfilippo ; MPS3 ; MPSIII ; Mucopolisacaridosis tipo III	Mucopolysaccharidosis type 3;Sanfilippo disease ; Mucopolysaccharidosis type III ; MPSIII ; MPS3	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E76.2/582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Mucopolisacaridosis tipo 4;Enfermedad de Morquio ; MPS4 ; MPSIV ; Mucopolisacaridosis tipo IV	Mucopolysaccharidosis type 4;Mucopolysaccharidosis type IV ; MPSIV ; MPS4 ; Morquio disease	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E77.1/349	Fucosidosis-FUCA1	Fucosidosis;Deficiencia de alfa-L-fucosidasa	Fucosidosis;Alpha-L-fucosidase deficiency	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E77.8/370933	Síndrome por Regresión del Desarrollo por Sal y Pimienta – SPDRS SINONIMO POSIBLE Deficiencia GM3	Deficiencia de GM3 sintasa;ST3GAL5-CDG	GM3 synthase deficiency;ST3GAL5-CDG	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E77.8/79318	Síndrome CDG de tipo 1a	PMM2-CDG;CDG-1a ; CDG1A ; Deficiencia de fosfomanomutasa 2 ; Síndrome CDG tipo 1a ; Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo 1a ; Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a ; Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a ;	PMM2-CDG;Phosphomannomutase 2 deficiency ; Congenital disorder of glycosylation type 1a ; Congenital disorder of glycosylation type 1a ; CDG1A ; CDG-1a ; CDG syndrome type 1a ; Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1a	Afecto	2	<10	DNA
/E79.1/510	Síndrome de Lesch-Nyhan	Síndrome de Lesch-Nyhan;Deficiencia completa de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa ; Deficiencia completa de HPRT ; Deficiencia de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa, grado 4 ; Deficiencia de HPRT, grado 4	Lesch-Nyhan syndrome;Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade IV ; Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase complete deficiency ; HPRT deficiency grade IV ; HPRT complete deficiency	Afectado/Control	10	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E79.8/79233	Déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa	Síndrome de Kelley-Seegmiller;Deficiencia de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa, grado 1 ; Deficiencia de HPRT, grado 1 ; Deficiencia parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa ; Deficiencia parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa 1 ; Deficiencia parcial de HPRT ; Deficiencia parcial de HPRT1 ; Gota asociada a HPRT ; Hiperuricemia asociada a HPRT	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency;Kelley-Seegmiller syndrome ; Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade I ; Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 partial deficiency ; HPRT1 partial deficiency ; HPRT-related hyperuricemia ; HPRT-related gout ; HPRT partial deficiency ; HPRT deficiency, grade I	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.0/79277	Porfiria eritropoyética congénita	Porfiria eritropoyética congénita;CEP ; Enfermedad de Günther	Congenital erythropoietic porphyria;Günther disease ; CEP	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.0/79278	Protoporfiria eritropoyética	Protoporfiria eritropoyética autosómica;PPE	Autosomal erythropoietic protoporphyria;EPP	Afecto	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.1/101330	Porfiria cutánea tardía	Porfiria cutánea tarda;	Porphyria cutanea tarda;PCT	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.2/79276	Porfiria Aguda Intermitente	Porfiria aguda intermitente;	Acute intermittent porphyria;	Afecto	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.2/79473	Porfiria variegata	Porfiria variegata;Deficiencia de protoporfirinógeno oxidasa	Porphyria variegata;Variegate porphyria ; Protoporphyrinogen oxidase deficiency	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E80.6/3111	Síndrome de Rotor	Síndrome de Rotor;	Rotor syndrome;Hyperbilirubinemia, Rotor type	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/E83.0/905	Enfermedad de Wilson	Enfermedad de Wilson;	Wilson disease;Hepatolenticular degeneration	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E83.0/565	Enfermedad de Menkes	Enfermedad de Menkes;Deficiencia de cobre ligado al X ; Enfermedad del cabello rizado ; MD ; MK ; MNK ; Síndrome de Menkes ; Síndrome del cabello ensortijado ; Síndrome del cabello rizado ; Tricopoliodistrofia ;	Menkes disease;X-linked copper deficiency ; Trichopoliodystrophy ; Steely hair syndrome ; Steely hair disease ; MNK ; MK ; Menkes syndrome ; MD ; Kinky hair syndrome ; Kinky hair disease	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E83.3/436	Hipofosfatasa del adulto	Hipofosfatasa;Enfermedad de Rathburn ; Fosfoetanolaminuria ; HPP	Hypophosphatasia;Rathburn disease ; Phosphoethanolaminuria ; HPP	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E84/586	FIBROSIS QUÍSTICA	Fibrosis quística;FQ ; Mucoviscidosis	Cystic fibrosis;Mucoviscidosis ; CF	Afecto	9	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/E88.0/60	DEFICIT DE ALFA 1 ANTITRIPSINA	Deficiencia de alfa-1 antitripsina;Deficiencia del inhibidor de la proteinasa alfa-1	Alpha-1-antitrypsin deficiency;Deficiency in Alpa-1-proteinase inhibitor	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/E88.2/199276	Lipomatosis epidural sacra idiopática	Lipomatosis familiar múltiple;	Familial multiple lipomatosis;	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/E88.8/477774	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27;	Combined oxidative phosphorylation defect type 27;	Afectado/Control	4	<10	DNA;Other;RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/E88.8/2609	Deficit del complejo I de la cadena respiratoria	Deficiencia aislada del complejo I;Deficiencia aislada de NADH-coenzima Q reductasa ; Deficiencia aislada de NADH-CoQ reductasa ; Deficiencia aislada de NADH-ubiquinona reductasa ; Deficiencia aislada del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial	Isolated complex I deficiency;Isolated NADH-ubiquinone reductase deficiency ; Isolated NADH-CoQ reductase deficiency ; Isolated NADH-coenzyme Q reductase deficiency ; Isolated mitochondrial respiratory chain complex I deficiency	Afectado/Control	4	<10	DNA;Saliva

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/E88.8/330050, 527276	Encefalopatía letal, debido a problemas en la fisión mitocondrial y peroxisomas - DNM1L	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen DNM1L//Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal;	DNM1L-related encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect//Encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/E88.8/2398	ENFERMEDAD DE MADELUNG	Lipomatosis simétrica múltiple;Enfermedad de Madelung ; Lipodistrofia cefalotorácica ; Lipomatosis cervical familiar benigna ; Lipomatosis de Launois-Bensaude	Multiple symmetric lipomatosis;Madelung disease ; Launois-Bensaude lipomatosis ; Familial benign cervical lipomatosis ; Cephalothoracic lipodystrophy	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/F01.1/136	Síndrome CADASIL	CADASIL;Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infarto subcortical y leucoencefalopatía ; Demencia multi-infarto hereditaria	CADASIL; ; Hereditary multi-infarct dementia ; Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/F68.1/	Síndrome de Munchausen			Afectado/Control	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/457260	Discapacidad intelectual ligada al X, 102	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X- hipotonía-trastorno del movimiento;	X-linked intellectual disability-hypotonia-movement disorder syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/464306, 464311	Discapacidad intelectual autosómica dominante 7, DYRK1A	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A//Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen DYRK1A;Síndrome DYRK1A//Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A por una mutación puntual	DYRK1A-related intellectual disability syndrome//Intellectual disability syndrome due to a DYRK1A point mutation;DYRK1A syndrome//DYRK1A-related intellectual disability syndrome due to a point mutation	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/F79.9/544254	Discapacidad intelectual autosómica dominante 5, SYNGAP1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1; DEE asociada al gen SYNGAP1	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy; SYNGAP1-related DEE	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/F79.9/488613	Discapacidad intelectual autosómica dominante 42, GNB1	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual;	Global developmental delay-neuro-ophthalmological abnormalities-seizures-intellectual disability syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/F79.9/777	Discapacidad intelectual ligada al X, 104	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al cromosoma X;	X-linked non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Plasma; Serum
/F79.9/	Discapacidad intelectual autosómica dominante 34, COL4A3BP	Discapacidad intelectual autosómica dominante 34, COL4A3BP;	INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL DISORDER, AUTOSOMAL DOMINANT 34; MRD34 (omim);	Afectado/Control	4	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/F79.9/	Discapacidad intelectual ligada al X, tipo Houge, CNKSR2	Discapacidad intelectual ligada al X, tipo Houge, CNKSR2;	INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL DISORDER, X-LINKED, SYNDROMIC, HOUGE TYPE; MRXSHG(omim);	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/F79.9/457279	Discapacidad intelectual autosómica dominante 35, PPP2R5D	Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta;	Intellectual disability-macrocephaly-hypotonia-behavioral abnormalities syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/F79.9/	Trastorno del Neurodesarrollo con Hipotonía, Discapacidad Intelectual variable y Trastorno de		NEURODEVELOPMENTAL DISORDER WITH HYPOTONIA AND VARIABLE INTELLECTUAL AND BEHAVIORAL ABNORMALITIES; NEDHIB (omim);	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/F79.9/178469	Discapacidad intelectual autosómica dominante 6, GRIN2B	Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante;	Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 63 con macrocefalia - TRIO		INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL DISORDER, AUTOSOMAL DOMINANT 63, WITH MACROCEPHALY; MRD63 (omim);	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/457260	Discapacidad Intelectual ligada al X, 102 -DDX3X SINÓNIMO syndrome, Snijders Blok type	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento;	X-linked intellectual disability-hypotonia-movement disorder syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/777	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - MRX18/MRX78	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al cromosoma X;	X-linked non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/F79.9/488632	Hipotonía infantil con retraso psicomotor y facies características 3 -IHPRF3	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK;	TBCK-related intellectual disability syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/	Trastorno del desarrollo intelectual con retraso del habla, facies dismórfica y anomalías de las células T, IDDSFTA		INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL DISORDER WITH SPEECH DELAY, DYSMORPHIC FACIES, AND T-CELL ABNORMALITIES; IDDSFTA(omim);	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/777	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al cromosoma X – RLIM	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al cromosoma X;	X-linked non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/F79.9/457279	Discapacidad Intelectual, autosómica dominante 35, MRD35, PPP2R5D	Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta;	Intellectual disability-macrocephaly-hypotonia-behavioral abnormalities syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/488632	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK;	TBCK-related intellectual disability syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/464738	Síndrome Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef (BVSYS). MED25	Síndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef;	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/	Retraso en el desarrollo con anomalías neurológicas y cerebrales variables		DEVELOPMENTAL DELAY WITH VARIABLE NEUROLOGIC AND BRAIN ABNORMALITIES; DENBA(omim);	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/178469	Síndrome Usmani-Riazuddin, autosómica dominante	Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante;	Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/178469	Trastorno del Desarrollo Intelectual, Autosómico Dominante-38-EEF1A2	Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante;	Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F79.9/	Disfunción cerebelosa, con deterioro del desarrollo intelectual y hipogonadismo hipogonadotrópico -		CEREBELLAR DYSFUNCTION, IMPAIRED INTELLECTUAL DEVELOPMENT, AND HYPOGONADOTROPIC HYPOGONADISM; CDIDHH(omim);	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/F79.9/457193	Discapacidad intelectual autosómica dominante 32 - KAT6A	Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos;Síndrome KAT6A; Síndrome de Arboleda-Tham	Autosomal dominant intellectual disability-craniofacial anomalies-cardiac defects syndrome;Arboleda-Tham syndrome; KAT6A syndrome	Afectado/Control	10	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/F79.9/	Trastorno del Neurodesarrollo con microcefalia, atrofia cerebral y discapacidad visual-		NEURODEVELOPMENTAL DISORDER WITH MICROCEPHALY, CEREBRAL ATROPHY, AND VISUAL IMPAIRMENT; NEDMVIC(omim) ;	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/F84/180772	TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO	Enfermedad rara con autismo;	Rare disease with autism;	Afectado/Control	163	100 - 1000	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/F84.1/352490	Discapacidad intelectual 26, trastorno del espectro autista por deficiencia en AUTS2	Trastorno del espectro autista por deficiencia en AUTS2;Síndrome AUTS2;TEA por deficiencia de AUTS2	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency;ASD due to AUTS2 deficiency; AUTS2 syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/F84.2/778	Síndrome de Rett	Síndrome de Rett;	Rett syndrome;	Afectado/Control	25	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/F84.2/3095	Pendiente-Atípico-Síndrome de Rett Atípico	Síndrome de Rett atípico;RTT atípico ; Variante del síndrome de Rett	Atypical Rett syndrome; Rett syndrome variant ; Atypical RTT	Afectado/Control	12	10 - 100	DNA
/F95.2/	SÍNDROME DE TOURETTE	Síndrome de Tourette; Enfermedad de Tourette; Síndrome de Gilles de la Tourette	Tourette syndrome;GTS Gilles de la Tourette syndrome Tourette disease	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G10/399	Enfermedad de Huntington	Enfermedad de Huntington;Corea de Huntington	Huntington disease;Huntington chorea	Afectado/Control	13	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.0/	Ataxia congénita			Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11/183518	ATAXIA HEREDITARIA	Ataxia hereditaria rara;	Rare hereditary ataxia;	Afectado/Control	29	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G11.1/98	Ataxia espástica de tipo Charlevoix-Saguenay	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay;ARSACS ; Ataxia espástica autosómica recesiva tipo 6 ; SPAX6	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay;SPAX6 ; Autosomal recessive spastic ataxia type 6 ; ARSACS	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.1/99	Ataxia cerebelosa progresiva de inicio precoz	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante;	Autosomal dominant cerebellar ataxia;Autosomal dominant spinocerebellar ataxia ; ADCA	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.1/1177	Ataxia de Harding	Ataxia cerebelosa de inicio temprano con preservación de reflejos tendinosos;Ataxia cerebelosa temprana con preservación de reflejos tendinosos ; Ataxia de Harding ; EOCA ; EOCARR	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes;Harding ataxia ; EOCARR ; EOCA	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.1/95	Ataxia de Friedreich	Ataxia de Friedreich;FA ; FRDA	Friedreich ataxia;FRDA ; FA	Afectado/Control	37	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.2/284289	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto;Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 10 ; SCAR10	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia;SCAR10 ; Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 10	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.2/95434	Ataxia espinocerebelosa con intrusiones sacádicas (SCASI; SCAR4), VPS13D	Síndrome de ataxia cerebelosa-trastorno del movimiento autosómico recesivo;SCAR4; SCASI	Autosomal recessive cerebellar ataxia-movement disorder syndrome;SCAR4; SCASI	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G11.2/247234	Ataxia cerebelosa idiopática esporádica del adulto	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida;Ataxia cerebelosa idiopática de inicio tardío ; SAOA	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology;SAOA ; Idiopathic late-onset cerebellar ataxia	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/G11.3/100	Ataxia telangiectasia	Ataxia-telangiectasia;	Ataxia-telangiectasia;Louis-Bar syndrome	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G11.4/685	Paraplejía espástica hereditaria (término genérico)	Paraplejía espástica hereditaria;Enfermedad de Strümpell-Lorrain ; HSP ; Paraparesia espástica hereditaria ; Paraplejía espástica familiar ; SPG	Hereditary spastic paraplegia;Strümpell-Lorrain disease ; SPG ; HSP ; Hereditary spastic paraparesis ; Familial spastic paraplegia	Afectado/Control	45	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);;RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;;Serum
/G11.4/2822	SPG11	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11;Paraplejía espástica - discapacidad intelectual cuerpo calloso delgado ; Síndrome de Nakamura-Osame ; SPG11	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11; ; SPG11 ; Spastic paraplegia-intellectual disability-thin corpus callosum syndrome ; Nakamura-Osame syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.4/685	Paraplejía espástica hereditaria (término genérico)	Paraplejía espástica hereditaria;Enfermedad de Strümpell-Lorrain ; HSP ; Paraparesia espástica hereditaria ; Paraplejía espástica familiar ; SPG	Hereditary spastic paraplegia;Strümpell-Lorrain disease ; SPG ; HSP ; Hereditary spastic paraparesis ; Familial spastic paraplegia	Afectado/Control	11	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.4/100985	SPG4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 4;Paraplejía espástica familiar autosómica dominante tipo 2 ; SPG4	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4;SPG4	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.8/98758	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 6	Ataxia espinocerebelosa tipo 6;SCA6	Spinocerebellar ataxia type 6;SCA6	Afecto	9	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.8/94147	Ataxia espinocerebelosa, autosómica dominante, tipo 7	Ataxia espinocerebelosa tipo 7;Ataxia con retinopatía pigmentaria ; SCA7 ; Síndrome cerebeloso - maculopatía pigmentaria	Spinocerebellar ataxia type 7;SCA7 ; Cerebellar syndrome-pigmentary maculopathy syndrome ; Ataxia with pigmentary retinopathy	Afecto	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G11.8/98757	Ataxia espinocerebelosa, autosómica dominante, tipo 3	Ataxia espinocerebelosa tipo 3;Degeneración nigroespinodental con oftalmoplejía nuclear ; EMJ ; Enfermedad de las Azores del sistema nervioso ; Enfermedad de Machado ; Enfermedad de Machado-Joseph ; SCA3	Spinocerebellar ataxia type 3;SCA3 ; Nigro-spino-dentatal degeneration with nuclear ophthalmoplegia ; MJD ; Machado-Joseph disease ; Machado disease ; Azorean disease of the nervous system	Afecto	11	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Saliva;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G11.8/85278	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Christianson, SLC9A6	Síndrome de Christianson; Síndrome similar a Angelman ligado al cromosoma X	Christianson syndrome; X-linked Angelman-like syndrome	Afectado/Control	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/G11.8/99	Ataxia espino-cerebelosa autosómica	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante;	Autosomal dominant cerebellar ataxia; Autosomal dominant spinocerebellar ataxia; ADCA	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G11.9/1172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva;	Autosomal recessive cerebellar ataxia; ARCA	Afecto	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G12.1/83419	Atrofia muscular espinal juvenil tipo 3 (Enfermedad de Kugelberg-Welander)	Atrofia muscular espinal proximal tipo 3; AME tipo 3 ; AME tipo III ; AME-III ; AME3 ; Atrofia muscular espinal juvenil ; Enfermedad de Kugelberg-Welander ; SMA tipo 3 ; SMA tipo III ; SMA-III ; SMA3	Proximal spinal muscular atrophy type 3; SMA3 ; SMA-III ; SMA type III ; SMA type 3 ; Kugelberg-Welander disease ; Juvenile spinal muscular atrophy	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/G12.2/803	Esclerosis lateral amiotrófica	Esclerosis lateral amiotrófica; ELA ; Enfermedad de Charcot ; Enfermedad de Lou-Gehrig	Amyotrophic lateral sclerosis; Lou Gehrig disease ; Charcot disease ; ALS	Afectado/Control	22	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G14.0/2942	Síndrome Postpolio	Síndrome post-poliomielitis; Secuela post-polio ; Secuela post-poliomielitis ; Síndrome post-polio ; Síndrome post-poliomielítico	Postpoliomyelitis syndrome ; ; Postpoliomyelitis sequelae ; Postpoliomyelitic syndrome ; Postpolio syndrome ; Postpolio sequelae	Afecto	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Saliva; Serum
/G20.0/2828	Enfermedad de Parkinson de inicio precoz	Enfermedad de Parkinson de inicio temprano; Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil; YOPD	Young-onset Parkinson disease Disease definition; Early-onset Parkinson disease; YOPD	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/G23.8/227510	Atrofia olivopontocerebelosa	Atrofia multisistémica tipo cerebeloso; AMS tipo cerebeloso ; AMS-c ; AOPC ; Atrofia olivopontocerebelosa	Multiple system atrophy, cerebellar type; Sporadic OPCA type 1 ; Sporadic olivopontocerebellar atrophy type	Afectado/Control	8	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G24.1/256	Distonía de torsión primaria	Distonía generalizada de inicio temprano de las extremidades;Distonía de Oppenheim ; Distonía de torsión de inicio temprano ; Distonía de torsión generalizada de inicio temprano ; Distonía de torsión idiopática ; Distonía idiopática ; Distonía muscular deformante ; Distonía primaria de inicio temprano ; DYT1 ; EOTD ;	Early-onset generalized limb-onset dystonia;Oppenheim dystonia ; Idiopathic torsion dystonia ; Idiopathic dystonia ; EOTD ; Early-onset torsion dystonia ; Early-onset primary dystonia ; Early-onset generalized torsion dystonia ; DYT1 ; Dystonia musculorum deformans	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G24.3/1866,370114,71518	Torticollis espasmódica	Distonía focal, segmentaria o multifocal//Distonía cervical combinada//Torticollis paroxística benigna del lactante;	Focal, segmental or multifocal dystonia//Combined cervical dystonia//Benign paroxysmal torticollis of infancy;	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/G24.8/	Distonía truncal	Distonía truncal;		Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G25.8/3198	Síndrome de la persona rígida	Síndrome de la persona rígida y síndromes relacionados;Síndrome de Moersch-Woltman ; Síndrome del hombre rígido ; SPS	Stiff person syndrome and related disorders;Stiff man syndrome ; SPS ; SMS ; Moersch-Woltman syndrome	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G31.8/644	Síndrome de NARP	Síndrome NARP;Debilidad muscular neurogénica - ataxia - retinosis pigmentaria ; Neuropatía - ataxia - retinosis pigmentaria	NARP syndrome; ; Neuropathy-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome ; Neurogenic muscle weakness-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G37.8/58	Enfermedad de Alexander	Enfermedad de Alexander;AxD	Alexander disease;AxD	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G40.3/1934	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 4, STXBP1	Encefalopatía epiléptica de la niñez temprana;EIEE ; Encefalopatía epiléptica de la niñez temprana con paroxismo-supresión ; Síndrome de Ohtahara	Early infantile epileptic encephalopathy;Ohtahara syndrome ; EIEE ; Early infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G40.4/1942	Síndrome de Doose (Epilepsia mioclónica astática)	Epilepsia mioclónica astática;EMAS; Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas; Epilepsia con crisis mioclónicas atónicas; Epilepsia mioclónica astática en la primera infancia; Epilepsia mioclónica atónica; MAE;Síndrome de Doose	Myoclonic-astatic epilepsy;Doose syndrome; EMAS; Epilepsy with myoclonic-astatic seizures; Epilepsy with myoclonic-astatic seizures; MAE; Myoclonic atonic epilepsy; Myoclonic-astatic epilepsy in early childhood	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/1934	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 11, SCN2A	Encefalopatía epiléptica de la niñez temprana;EIEE ; Encefalopatía epiléptica de la niñez temprana con paroxismo-supresión ; Síndrome de Ohtahara	Early infantile epileptic encephalopathy;Ohtahara syndrome ; EIEE ; Early infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/439218	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 7, KCNQ2	Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2;Encefalopatía epiléptica neonatal asociada al gen KCNQ2: NEE-KCNQ2	KCNQ2-related epileptic encephalopathy;KCNQ2-NEE; KCNQ2-related neonatal epileptic encephalopathy	Afectado/Control	5	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/442835	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 42, mutación CACNA1A	Encefalopatía epiléptica inespecífica de inicio temprano;EOEE indeterminada; EOEE inespecífica; Encefalopatía epiléptica indeterminada de inicio temprano	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy;Non-specific EOEE; Undetermined EOEE; Undetermined early-onset epileptic encephalopathy	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/	Encefalopatía epiléptica de comienzo en la infancia, CHD2	Encefalopatía epiléptica de inicio temprano;	EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY, CHILDHOOD-ONSET;	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/438213	Discapacidad intelectual autosómica dominante 31	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA;	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G40.4/	Encefalopatía epiléptica infantil temprana-64 (EIEE64)	Encefalopatía epiléptica infantil temprana-64 (EIEE64)(no orphan);	EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY, EARLY INFANTILE, 64; EIEE64 (OMIM) ;	Afectado/Control	3	<10	Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/	Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNH5			Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/G40.4/33069	Síndrome de Dravet	Síndrome de Dravet;DS ; Epilepsia grave de la infancia con mioclono ; Epilepsia mioclónica grave de la infancia ; SMEI	Dravet syndrome;SMEI ; Severe myoclonus epilepsy of infancy ; Severe myoclonic epilepsy of infancy ; DS	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G44.0/1002	Cefalea en racimos	Cefalea en racimos;		Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/G47.4/2073	Narcolepsia con cataplexia	Síndrome de narcolepsia - cataplexia;Enfermedad de Gelineau	Narcolepsy type 1;Narcolepsy-cataplexy ; Gélineau disease	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G58.9/65250	Quiste de Tarlov	Quiste perineural;Quiste de Tarlov	Perineural cyst;Tarlov cyst	Afecto	2	<10	DNA;Saliva
/G60.0/166	Charcot Marie Tooth	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth;Neuropatía hereditaria de Charcot-Marie-Tooth	Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy; ; CMT/HMSN ; Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy	Afecto	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G60.0/64747	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X;CMTX ; Neuropatía hereditaria sensitivo-motora ligada al X	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease;X-linked hereditary motor and sensory neuropathy ; CMTX	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G60.0/476109	Polineuropatía axonal sensitivo motora	Neuropatía axonal hereditaria sensitivo-motora;HMSN axonal	Axonal hereditary motor and sensory neuropathy;Axonal HMSN	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G60.0/101081	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A;	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A;Microduplication 17p12 ; CMT1A	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G61.0/2103	Síndrome de Guillain-Barré	Síndrome de Guillain-Barré;GBS ; SGB ; Síndrome de Guillain-Barré-Strohl	Guillain-Barré syndrome;Guillain-Barré-Strohl syndrome ; GBS	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G62.9/2905	Síndrome POEMS	Síndrome POEMS; Síndrome de Crow-Fukase	POEMS syndrome; ; Takatsuki syndrome ; Polyneuropathy-endocrinopathy-plasma cell dyscrasia syndrome ; PEP syndrome ; Osteosclerotic myeloma ; Crow-Fukase syndrome	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G70.0/589	Miastenia gravis	Miastenia grave; Miastenia adquirida ; Miastenia autoinmune ; Miastenia gravis	Myasthenia gravis; Autoimmune myasthenia gravis ; Acquired myasthenia	Afecto	36	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.0/98473	DISTROFIA MUSCULAR	Distrofia muscular; ;	Muscular dystrophy;	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.0/98896	Distrofia muscular de Duchenne	Distrofia muscular de Duchenne; Distrofinopatía grave tipo Duchenne ; DMD	Duchenne muscular dystrophy; Severe dystrophinopathy, Duchenne type	Afectado/Control	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.0/269	Distrofia muscular facioescapulohumeral	Distrofia facioescapulohumeral; Distrofia FSH ; Distrofia muscular facioescapulohumeral ; FSHD ; Miopatía de Landouzy-Déjerine ; Miopatía facioescapulohumeral	Facioscapulohumeral dystrophy; Landouzy-Dejerine myopathy ; FSHD ; FSH dystrophy ; Facioscapulohumeral myopathy ; Facioscapulohumeral muscular dystrophy	Afecto	4	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.0/98895	DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER	Distrofia muscular tipo Becker; Distrofinopatía de Becker	Becker muscular dystrophy; BMD ; Becker dystrophinopathy	Afecto	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.0/369840	Distrofia Muscular, tipo Limb-Girdle, autosómica recesiva 18 (conocida con anterioridad como fenotipo LGMD2S 2S)	Distrofia muscular de cinturas R18 asociada al gen TRAPPC11; Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2S; LGMD2S	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18; Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2S; LGMD type 2S; LGMD2S; Limb-girdle muscular dystrophy type 2S; TRAPPC11-related LGMD R18	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/G71.1/273	DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	Distrofia miotónica de Steinert; Distrofia miotónica tipo 1 ; DM1 ; Enfermedad de Steinert	Steinert myotonic dystrophy; Steinert disease ; Myotonic dystrophy type 1 ; MD1 ; DM1	Afecto	15	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/G71.1/614	Miotonía congénita de Becker	Enfermedad de Thomsen y Becker;	Thomsen and Becker disease; Myotonia congenita	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G71.2/258	Distrofia muscular congénita con déficit de merosina	Distrofia muscular congénita tipo 1A;CMD1A ; Distrofia muscular congénita merosina negativa ; Distrofia muscular congénita por deficiencia de laminina alfa 2 ; MDC1A	Congenital muscular dystrophy type 1A;Merosin-negative congenital muscular dystrophy ; MDC1A ; Congenital muscular dystrophy due to laminin alpha2 deficiency ; CMD1A	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G71.3/319514	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13;COXPD13	Combined oxidative phosphorylation defect type 13;COXPD13	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Other;Buffy Coat;Plasma;Serum
/G71.3/254905	Déficit del Complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial	Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa;Deficiencia aislada de COX ; Deficiencia aislada del complejo 4 de la cadena respiratoria mitocondrial ; Deficiencia aislada del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial	Isolated cytochrome C oxidase deficiency;Isolated mitochondrial respiratory chain complex IV deficiency ; Isolated COX deficiency	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G71.3/1460	Complejo 3 de la cadena respiratoria mitocondrial déficit de	Deficiencia aislada del complejo III;Deficiencia aislada de coenzima Q-citocromo C reductasa ; Deficiencia aislada de CoQ-citocromo C reductasa ; Deficiencia aislada de ubiquinona-citocromo C reductasa ; Deficiencia aislada del complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial	Isolated complex III deficiency;Isolated ubiquinone-cytochrome C reductase deficiency ; Isolated mitochondrial respiratory chain complex III deficiency ; Isolated CoQ-cytochrome C reductase deficiency ; Isolated coenzyme Q-cytochrome C reductase deficiency	Afectado/Control	7	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G71.8/602	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión	Miopatía GNE;DMRV ; HIBM2 ; IBM2 ; Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 2 ; Miopatía de Nonaka ; Miopatía distal con vacuolas ribeteadas ; Miopatía distal tipo Nonaka ; Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión tipo 2 ; Miopatía sin afectación del cuádriceps ;	GNE myopathy;Quadriceps-sparing myopathy ; Nonaka myopathy ; Inclusion body myopathy type 2 ; IBM2 ; HIBM2 ; Hereditary inclusion body myopathy type 2 ; DMRV ; Distal myopathy, Nonaka type ; Distal myopathy with rimmed vacuoles	Afectado/Control	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/G80.1/404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva;Síndrome CTNNB1	Severe intellectual disability-progressive spastic diplegia syndrome;CTNNB1 syndrome	Afectado/Control	4	<10	DNA;RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/G82.1/2824	Paraplejía espástica	Síndrome de paraparesia-discapacidad intelectual-hiperqueratosis;Paraplejía-discapacidad intelectual-hiperqueratosis	Paraplegia-intellectual disability-hyperkeratosis syndrome;Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G90.3/102	Atrofia multisistémica	Atrofia multisistémica;AMS	Multiple system atrophy;Multisystem atrophy ; MSA	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/G95.0/3280	Siringomielia y siringobulbia	Siringomielia;Hidromelia	Syringomyelia;Hydromyelia	Afecto	22	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/G96.8/247245	Siderosis superficial del Sistema Nervioso Central	Siderosis superficial;Hemosiderosis del sistema nervioso central ; Hemosiderosis superficial del sistema nervioso central ; Hemosiderosis superficial del SNC ; Siderosis superficial del sistema nervioso central ; Siderosis superficial del SNC	Superficial siderosis;Superficial siderosis of the CNS ; Superficial siderosis of the central nervous system ; Superficial hemosiderosis of the CNS ; Superficial hemosiderosis of the central nervous system ; Hemosiderosis of the central nervous system	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/H35.5/65	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER	Amaurosis congénita de Leber;	Leber congenital amaurosis;Amaurosis congenita of Leber	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/H35.5/791	Retinosis pigmentaria	Retinosis pigmentaria;	Retinitis pigmentosa;	Afectado/Control	30	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/H35.5/827	Enfermedad de Stargardt	Enfermedad de Stargardt;Fundus flavimaculatus ; Stargardt 1	Stargardt disease;Stargardt 1 ; Fundus flavimaculatus	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/H35.5/	H355-pendiente-Distrofia macular			Afectado/Control	6	<10	DNA
/H49.4/2744	Oftalmoplejía externa progresiva y escoliosis	Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva;HGPPS; Oftalmoplejía externa progresiva y escoliosis	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis;HGPPS; Progressive external ophthalmoplegia and scoliosis	Afectado/Control	4	<10	DNA;Saliva

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/H49.4/663	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de DNA mitocondrial autosómica dominante 1, POLG	Oftalmoplejía externa progresiva asociada al ADN mitocondrial;CPEO de herencia materna; Oftalmoplejía externa progresiva asociada al ADNmt; Oftalmoplejía externa progresiva crónica de herencia materna	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia;Maternally-inherited CPEO; Maternally-inherited chronic progressive external ophthalmoplegia; mtDNA-related progressive external ophthalmoplegia	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/H49.4/663	Oftalmoplejía externa progresiva	Oftalmoplejía externa progresiva de herencia materna;CPEO de herencia materna ; Oftalmoplejía externa progresiva crónica de herencia materna	Maternally-inherited progressive external ophthalmoplegia;Maternally-inherited CPEO ; Maternally-inherited chronic progressive external ophthalmoplegia	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/I27.0/275766	HIPERTENSION PULMONAR PRIMARIA	Hipertensión arterial pulmonar idiopática;HAPI ; Hipertensión arterial pulmonar primaria ; IPAH	Idiopathic pulmonary arterial hypertension;Primary pulmonary arterial hypertension ; IPAH	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/I27.0/275791	Hipertensión arterial pulmonar secundaria	Hipertensión arterial pulmonar asociada a otra enfermedad;HAP asociada a otra enfermedad ; HAP secundaria	Pulmonary arterial hypertension associated with another disease;Secondary PAH ; PAH associated with another disease	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/I42.1/	Cardiomiopatía hipertrófica			Afecto	3	<10	DNA
/I42.8/	Miocardiopatía arritmogénica			Afectado/Control	14	10 - 100	DNA
/I42.8/	Miocardiopatía arritmogénica			Afecto	1	<10	DNA
/I45.8/768	Borderline long QT syndrome	Síndrome de QT largo familiar;	Familial long QT syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA
/I45.8/768	Long QT syndrome. Deafness	Síndrome de QT largo familiar;	Familial long QT syndrome;	Afecto	1	<10	DNA
/I49.0/130	Síndrome de Brugada	Síndrome de Brugada;Fibrilación ventricular idiopática tipo Brugada	Brugada syndrome;Idiopathic ventricular fibrillation, Brugada type	Afectado/Control	12	10 - 100	DNA
/I49.0/	Fibrilación ventricular idiopática			Afectado/Control	11	10 - 100	DNA

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/I89.8/538	Linfangiomiomatosis	Linfangiomiomatosis;LAM	Lymphangiomyomatosis;LAM	Afecto	9	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Saliva;Serum
/J84.1/2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Fibrosis pulmonar idiopática;Alveolitis fibrosante críptica ; CFA ; Neumonía intersticial usual ; UIP	Idiopathic pulmonary fibrosis;Usual interstitial pneumonia ; UIP ; Cryptogenic fibrosing alveolitis ; CFA	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/K52.3/103920	Colitis indeterminada	Colitis indeterminada;	Undetermined colitis;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/K52.9/329242	Diarrea congénita 7, de tipo enteropatía pierde-proteínas (DIAR7)	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas;Diarrea crónica congénita con enteropatía exudativa	Congenital chronic diarrhea with protein-losing enteropathy;Congenital chronic diarrhea with exudative enteropathy	Afectado/Control	11	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/K59.8/2978	Pseudo-obstrucción intestinal crónica primaria	Pseudoobstrucción intestinal crónica;CIPO	Chronic intestinal pseudoobstruction;CIPO	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/K75.4/2137	Hepatitis autoinmune	Hepatitis autoinmune;	Autoimmune hepatitis;	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/K90.8/3452	Enfermedad de Whipple	Enfermedad de Whipple;	Whipple disease;Secondary non-tropical sprue ; Intestinal lipophagic granulomatosis ; Intestinal lipodystrophy	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/L12.0/703	Penfigoide ampolloso	Pemfigoide buloso;	Bullous pemphigoid;	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/L43/525	LIQUEN PLANO	Liquen plano pilar;Liquen folicular ; Liquen folicular plano ; Liquen plano pilaris	Lichen planopilaris;LPP ; Lichen planus follicularis ; Lichen follicularis ; Follicular lichen planus	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/L50.5/	Urticaria colinérgica			Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/L93.0/90281	Lupus eritematoso discoide	Lupus eritematoso discoide;	Discoid lupus erythematosus;	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/L94.0/90289	Morfea	Esclerodermia localizada;	Localized scleroderma;Localized fibrosing scleroderma	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M084/	Artritis juvenil pauciarticular			Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/M30.1/183	SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS	Granulomatosis eosinofílica con poliangiitis;Síndrome de Churg- Strauss	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis;Granulomatous allergic angiitis ; EGPA ; Churg- Strauss syndrome	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/M31.3/900	Granulomatosis de Wegener	Granulomatosis con poliangeítis;GPA ; Granulomatosis de Wegener	Granulomatosis with polyangiitis;GPA	Afecto	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M33.1/221	DERMATOMIOSITIS	Dermatomiositis;Dermatomiositis del adulto	Dermatomyositis;Adult dermatomyositis	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M33.2/732	POLIMIOSITIS	Polimiositis;	Polymyositis;PM	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/M34/90291	Esclerodermia sistémica	Esclerodermia sistémica;Esclerosis sistémica	Systemic sclerosis;Systemic scleroderma	Afectado/Control	139	100 - 1000	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Saliva;Serum
/M34.1/90290	Síndrome CR(E)ST	Síndrome CREST;Calcinosis - fenómeno de Raynaud - afectación esofágica - esclerodactilia - telangiectasia	CREST syndrome;Calcinosis-Raynaud phenomenon-esophageal involvement-sclerodactily-telangiectasia	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M35.0/378	Síndrome de Sjögren	Síndrome de Sjögren;		Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/M35.1/809	Enfermedad mixta del tejido conectivo	Enfermedad mixta del tejido conectivo;Síndrome de Sharp	Mixed connective tissue disease;Sharp syndrome ; MCTD	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M35.2/117	Enfermedad de Behçet	Enfermedad de Behçet;	Behçet disease;	Afectado/Control	28	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/M89.0/99995	ALGODISTROFIA	Síndrome de dolor regional complejo tipo 1;Algodistrofia ; Distrofia simpática refleja	Complex regional pain syndrome type 1;Reflex sympathetic dystrophy ; Algodystrophy	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/M91.1/2380	Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes	Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes;Enfermedad de Perthes; Necrosis aséptica de la epífisis capital femoral; Osteochondrosis de la epífisis capital femoral	Legg-Calvé-Perthes disease;Aseptic necrosis of the capital femoral epiphysis; Osteochondrosis of the capital femoral epiphysis; Perthes disease	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/M94.1/728	Policondritis recidivante	Policondritis recidivante;	Relapsing polychondritis;	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/N28.8/71273	Síndrome renal del cascanueces	Síndrome renal del cascanueces;	Renal nutcracker syndrome;RNS ; Left renal vein entrapment syndrome	Afecto	1	<10	DNA;Saliva

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/N30.1/37202	Cistitis intersticial	Cistitis intersticial;SDV/CI ; Síndrome de dolor vesical ; Síndrome de dolor vesical/cistitis intersticial ; Síndrome de vejiga dolorosa ; Síndrome de vejiga dolorosa/cistitis intersticial ; SVD/CI	Interstitial cystitis;Painful bladder syndrome ; Interstitial cystitis/painful bladder syndrome ; Interstitial cystitis/bladder pain syndrome ; IC/PBS ; IC/BPS ; Bladder pain syndrome	Afecto	9	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/N32.8/84085	Síndrome de Hinman	Síndrome de Hinman;HAS; HS; Síndrome de Hinman-Allen; Vejiga neurogénica no neurogénica; Vejiga neuropática oculta	Hinman syndrome;HAS; HS; Hinman-Allen syndrome; Non-neurogenic neurogenic bladder	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum
/P70.2/224	Diabetes mellitus neonatal	Diabetes mellitus neonatal;NDM	Neonatal diabetes mellitus;NDM	Afectado/Control	5	<10	DNA
/Q043/475	Síndrome de Joubert	Síndrome de Joubert;CPD IV ; Síndrome de Joubert clásico ; Síndrome de Joubert puro ; Síndrome de Joubert-Boltshauser	Joubert syndrome;Pure Joubert syndrome ; Joubert-Boltshauser syndrome ; Joubert syndrome type A ; CPD IV ; Classic Joubert syndrome ; Cerebelloparenchymal	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q043/208447	Polimicrogiria generalizada bilateral	Polimicrogiria generalizada bilateral;	Bilateral generalized polymicrogyria;	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q043/171680	LISENCEFALIA 3 TUBA1A	Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A;	Lisencephaly due to TUBA1A mutation;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q043/2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D, PCH2D	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2;HPC2	Pontocerebellar hypoplasia type 2;PCH2	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q043/	Displasia cortical compleja con malformaciones cerebrales 5- TUBB2A			Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q048/98892	Heterotopia periventricular nodular 8 ARF1	Heterotopia nodular periventricular;	Periventricular nodular heterotopia;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q070/1136	SÍNDROME DE ARNOLD CHIARI	Malformación de Arnold-Chiari tipo II;Malformación de Chiari tipo 2 ; Malformación de Chiari tipo 2 ; Malformación de Chiari tipo II	Arnold-Chiari malformation type II;Chiari malformation type II ; Chiari malformation type 2 ; Arnold-Chiari malformation type 2	Afecto	48	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/Q13.1/77	Aniridia	Aniridia;	Aniridia;	Afectado/Control	16	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q21.1/1478	Comunicación interauricular	Comunicación interauricular;CIA; Defecto septal atrial	Interatrial communication;ASD; Atrial septal defect; Interauricular communication	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/Q28.2/97339	Fístula arteriovenosa dural craneal	Malformación craneal del seno dural;Fístula arteriovenosa dural craneal ; Fístula arteriovenosa dural del cráneo ; Malformación arteriovenosa dural del cráneo ; Malformaciones arteriovenosas durales craneales	Dural sinus malformation;Cranial dural arteriovenous malformations ; Cranial dural arteriovenous fistula	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q33.8/280821	Pulmón esofágico	Malformación congénita broncopulmonar comunicante con el intestino anterior;	Communicating congenital bronchopulmonary-foregut malformation;	Afecto	1	<10	DNA;Saliva
/Q44.2/30391	Atresia biliar	Atresia biliar;Atresia biliar no sindrómica ; Atresia de vías biliares	Isolated biliary atresia;Non-syndromic biliary atresia ; Isolated atresia of bile ducts	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q45.8/93929	Extrofia cloacal	Extrofia cloacal;Complejo OEIS ; Onfalocele - extrofia cloacal - ano imperforado - defecto en la columna vertebral	Cloacal exstrophy;Omphalocele-cloacal exstrophy-imperforate anus-spinal defect syndrome ; OEIS complex	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q64.0/93928	Epispadias	Epispadias;	Epispadias;	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q64.1/93930	Extrofia vesical	Extrofia vesical;Extrofia vesical clásica	Bladder exstrophy;Classic exstrophy of the bladder	Afecto	11	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q74.0/3181	Síndrome de Sprengel	Anomalía de Sprengel;Sobreelevación del omóplato	Sprengel deformity;High scapula	Afectado/Control	2	<10	DNA;Saliva
/Q75.3/397612	Macrocefalia	Síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo;	Macrocephaly-developmental delay syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q75.4/861	Síndrome de Treacher-Collins	Síndrome de Treacher-Collins;	Treacher-Collins syndrome;Mandibulofacial dysostosis without limb anomalies ; Franceschetti-Klein syndrome	Afecto	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q77.2/474	Síndrome de Jeune, distrofia torácica asfixiante 4	Síndrome de Jeune;Distrofia torácica asfixiante de Jeune; Distrofia torácica asfixiante del recién nacido; JATD	Jeune syndrome;Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn; JATD; Jeune asphyxiating thoracic dystrophy	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q77.3/177	Condrodisplasia punctata rizomélica	Condrodisplasia punctata rizomélica;RCDP	Rhizomelic chondrodysplasia punctata;RCDP	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q77.4/15	Acondroplasia	Acondroplasia;	Achondroplasia;	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q77.7/94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	Displasia espondiloepifisaria congénita;	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita;Spranger-Wiedemann disease ; SEDC ; Congenital spondyloepiphyseal dysplasia	Afecto	1	<10	DNA
/Q78.0/666	Osteogénesis imperfecta	Osteogénesis imperfecta;Enfermedad de Porak y Durante ; OI ; Osteopsatirosis	Osteogenesis imperfecta;Porak and Durante disease ; Osteopsathyrosis ; OI ; Lobstein disease ; Glass bone disease ;	Afecto	7	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q78.0/216812	Osteogénesis imperfecta tipo 3	Osteogénesis imperfecta tipo 3;OI tipo 3 ; Osteogénesis imperfecta deformante progresiva ; Osteogénesis imperfecta grave	Osteogenesis imperfecta type 3;Severe osteogenesis imperfecta ; Progressive deforming osteogenesis imperfecta ; OI type 3	Afecto	1	<10	Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q79.6/98249	Síndrome de Ehlers-Danlos	Síndrome de Ehlers-Danlos;	Ehlers-Danlos syndrome;	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q79.6/285	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil;	Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type; HT-EDS ; Ehlers-Danlos syndrome, hypermobile type ; Ehlers-Danlos syndrome type 3 ; EDS III ; BJHS ; Benign joint hypermobility	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/Q79.8/2911	Síndrome de Poland	Síndrome de Poland;	Poland syndrome; ; Poland sequence ; Poland anomaly	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q80.0/79354	Ictiosis vulgar	Ictiosis;	Ichthyosis;	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q80/281097	Ictiosis congénita	Ictiosis congénita autosómica recesiva;ICAR	Autosomal recessive congenital ichthyosis;ARCI	Afectado/Control	35	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q80.2/313	Ictiosis lamelar	Ictiosis lamelar;Ictiosis lamelar clásica ; Ictiosis lamelar congénita ; Ictiosis laminar ; IL	Lamellar ichthyosis;LI ; Congenital lamellar ichthyosis ; Classic lamellar ichthyosis	Afecto	10	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q80.3/312	Eritrodermia congénita ictiosiforme bullosa	Ictiosis epidermolítica;BCIE ; EHK ; EI ; Eritrodermia ictiosiforme congénita ampullosa ; Eritrodermia ictiosiforme congénita ampullosa de Brock ; Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa ; Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa de Brock ; Hiperqueratosis epidermolítica ; Ictiosis ampullosa ; Ictiosis bullosa	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis;Ichthyosis hystrix Brocq type ; Epidermolytic hyperkeratosis ; EI ; EHK ; Bullous ichthyosis ; Bullous congenital ichthyosiform erythroderma of Brock ; Bullous congenital ichthyosiform erythroderma ; BCIE	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q81.2/303	Epidermolísis bullosa distrófica	Epidermolísis ampullosa distrófica;DEB ; Epidermolísis ampullosa dermolítica ; Epidermolísis bullosa dermolítica ; Epidermolísis bullosa distrófica	Dystrophic epidermolysis bullosa;Epidermolysis bullosa dystrophica ; Dermolytic epidermolysis bullosa ; DEB	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q82.0/79452	Linfedema hereditario tipo 1	Enfermedad de Milroy;Linfedema de Nonne-Milroy ; Linfedema hereditario tipo I ; Linfedema primario congénito	Milroy disease;Nonne-Milroy lymphedema ; Hereditary lymphedema type I ; Congenital primary lymphedema	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q82.2/529468	Síndrome de activación mastocitaria no clonal	Síndrome de activación mastocitaria monoclonal;SAM monoclonal	Monoclonal mast cell activation syndrome;Monoclonal MCAD	Afectado/Control	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q82.4/181	Displasia ectodérmica anhidrótica	Displasia ectodérmica hipohidráulica ligada al X;Displasia ectodérmica anhidrótica ligada al X ; Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ; XHED	X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia;XHED ; X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia ; Christ-Siemens-Touraine syndrome	Afectado/Control	6	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Saliva;Serum
/Q82.4/181	Displasia ectodérmica hipohidráulica	Displasia ectodérmica hipohidráulica ligada al X;Displasia ectodérmica anhidrótica ligada al X ; Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ; XHED	X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia;XHED ; X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia ; Christ-Siemens-Touraine syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q82.5/626	Nevus gigante congénito	Nevus melanocítico congénito de gran tamaño;	Large congenital melanocytic nevus;LCMN ; GMN ; Giant pigmented hairy nevus ; Giant congenital melanocytic nevus ; Congenital pigmented nevus	Afectado/Control	8	<10	DNA;Saliva
/Q82.8/758	Pseudoxantoma elástico	Pseudoxantoma elástico;	Pseudoxanthoma elasticum;	Afectado/Control	5	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Saliva;Serum
/Q82.8/218	Enfermedad de Darier White	Enfermedad de Darier;Enfermedad de Darier-White; Queratosis folicular	Darier disease;Darier-White disease Keratosis follicularis	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q82.8/189	Displasia ectodérmica hidrótica	Displasia ectodérmica hidrótica; Síndrome de Clouston	Hidrotic ectodermal dysplasia; Clouston syndrome	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q85.0/636	Neurofibromatosis tipo 1	Neurofibromatosis tipo 1; Enfermedad de Von Recklinghausen ; Neurofibromatosis 1 ; NF 1	Neurofibromatosis type 1; Von Recklinghausen disease ; NF1	Afecto	4	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q85.0/637	Neurofibromatosis tipo 2	Neurofibromatosis tipo 2; Neurofibromatosis acústica bilateral ; Neurofibromatosis central ; NF2	Neurofibromatosis type 2; NF2 ; Central neurofibromatosis ; Bilateral acoustic neurofibromatosis	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q85.1/805	Esclerosis tuberosa	Esclerosis tuberosa compleja; Esclerosis tuberosa ; Síndrome de Bourneville	Tuberous sclerosis complex; Tuberous sclerosis ; Bourneville syndrome	Afecto	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Saliva; Serum
/Q87.0/2322	Síndrome de Kabuki	Síndrome de Kabuki; Síndrome de Niikawa-Kuroki; Síndrome de maquillaje Kabuki	Kabuki syndrome; Kabuki make-up syndrome; Niikawa-Kuroki syndrome	Afectado/Control	4	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q87.0/87	Síndrome de Apert	Síndrome de Apert; Acrocefalosindactilia tipo 1 ; ACS 1	Apert syndrome; ACS1 ; Acrocephalosyndactyly type 1	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q87.1/648	Síndrome de Noonan	Síndrome de Noonan;	Noonan syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q87.1/3163	Síndrome de Short	Síndrome SHORT; Síndrome de anomalía de Rieger-lipodistrofia parcial; Síndrome de lipodistrofia-anomalía de Rieger-diabetes	SHORT syndrome; Lipodystrophy-Rieger anomaly-diabetes syndrome; Rieger anomaly-partial lipodystrophy syndrome	Afectado/Control	2	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q87.1/739	SÍNDROME DE PRADER WILLI	Síndrome de Prader-Willi; Síndrome de Prader-Labhart-Willi ; Síndrome de Willi-Prader	Prader-Willi syndrome; Willi-Prader syndrome ; Prader-Labhart-Willi syndrome	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Saliva; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q87.1/191	Síndrome de Cockayne	Síndrome de Cockayne;	Cockayne syndrome;	Afecto	2	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.1/199	Síndrome de Cornelia de Lange	Síndrome de Cornelia de Lange;	Cornelia de Lange syndrome;Brachmann-de Lange syndrome	Afecto	5	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.2/783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Síndrome de Rubinstein-Taybi;	Rubinstein-Taybi syndrome;Broad thumbs-halluces syndrome ; Broad thumb-hallux syndrome	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.2/90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay	Síndrome de Klippel-Trénaunay;	Klippel-Trénaunay syndrome;	Afecto	1	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.3/821	Síndrome de Sotos	Síndrome de Sotos;	Sotos syndrome;Cerebral gigantism	Afectado/Control	19	10 - 100	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.3/116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Síndrome de Beckwith-Wiedemann;Onfalocele - macroglosia - gigantismo ; SBW ; Síndrome de Wiedemann-Beckwith	Beckwith-Wiedemann syndrome;Wiedemann-Beckwith syndrome ; Exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome ; BWS	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.4/558	Síndrome de Marfan	Síndrome de Marfan;MFS	Marfan syndrome;MFS	Afecto	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/Q87.8/363686	Desorden del neurodesarrollo asociado al gen GATAD2B, discapacidad intelectual 18	Síndrome de discapacidad intelectual grave-lenguaje pobre-estrabismo-cara con muecas-dedos largos;	Severe intellectual disability-poor language-strabismus-grimacing face-long fingers syndrome;	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q87.8/261494	Síndrome de Kleefstra, KLEFS1	Síndrome de Kleefstra;	Kleefstra syndrome;	Afectado/Control	10	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q87.8/85293	Discapacidad intelectual ligada al X, síndromico 15 o tipo Cabezas, CUL4B	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas;Síndrome de Cabezas	X-linked intellectual disability, Cabezas type;Cabezas syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q87.8/1065	Síndrome de Gillespie – ITPR1	Síndrome de Gillespie; Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual	Gillespie syndrome; Aniridia-cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q87.8/819	Síndrome de Smith Magenis	Síndrome de Smith-Magenis; Síndrome de microdelección 17p11.2	Smith-Magenis syndrome; 17p11.2 microdeletion syndrome	Afectado/Control	21	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q87.8/1340	Síndrome Cardiofaciocutáneo (CFC1) - BRAF	Síndrome cardio-facio-cutáneo; Síndrome CFC	Cardiofaciocutaneous syndrome; CFC syndrome	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q87.8/904	Síndrome de Williams	Síndrome de Williams; Síndrome de Williams-Beuren	Williams syndrome; Williams-Beuren syndrome ; Monosomy 7q11.23 ; Deletion 7q11.23	Afectado/Control	10	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q87.8/828	Síndrome de Stickler	Síndrome de Stickler;	Stickler syndrome; Hereditary progressive arthroophthalmopathy	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q92.2/96097	Trisomía terminal 5q	Trisomía terminal 5q; Duplicación distal 5q ; Duplicación intersticial 5q ; Duplicación telomérica 5q ; Duplicación terminal 5q ; Trisomía 5qter	Distal trisomy 5q; Trisomy 5qter ; Telomeric duplication 5q ; Distal duplication 5q	Afecto	1	<10	DNA; Saliva
/Q92.8/1707	Trisomías 15qter	Trisomía distal 15q; Duplicación distal 15q ; Duplicación telomérica 15q ; Trisomía 15qter	Distal trisomy 15q; Trisomy 15qter ; Telomeric duplication 15q ; Distal duplication 15q	Afectado/Control	4	<10	DNA; Saliva
/Q93.4/281	Síndrome 5P menos	Monosomía 5p; Delección 5p- ; Síndrome 'cri-du-chat' ; Síndrome del maullido de gato	Monosomy 5p; Deletion 5p ; Cri du chat syndrome	Afectado/Control	14	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q93.5/48652	Delección 22q13	Monosomía 22q13; Delección 22q13 ; Síndrome de Phelan-McDermid	Monosomy 22q13; Phelan-McDermid syndrome ; 22q13 deletion	Afectado/Control	12	10 - 100	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q93.5/1598	Monosomía 18p	Monosomía 18p; Síndrome 18p- ; Síndrome de Grouchy	Monosomy 18p; De Grouchy syndrome ; 18p- syndrome	Afectado/Control	4	<10	DNA; Saliva

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q96/881	Síndrome de Turner	Síndrome de Turner; Síndrome 45,X ; Síndrome 45,X/46,XX	Turner syndrome; 45,X/46,XX syndrome ; 45,X syndrome	Afectado/Control	6	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Saliva; Serum
/Q99.2/908	Síndrome X frágil	Síndrome de X frágil; FXS ; Síndrome de Martin-Bell ; Síndrome FraX ; Síndrome FRAXA	Fragile X syndrome; Martin-Bell syndrome ; FXS ; FRAXA syndrome ; FraX syndrome	Afecto	1	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); Plasma; Serum
/Q99.8/	Deleción 9q21.33q22.2			Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q99.8/3306	Tetrasomía 15q	Duplicación/inversión 15q11; Cromosoma 15 isodiccéntrico ; idic(15) ; Invdup(15) ; Tetrasomía no distal 15q ; Tetrasomía no telomérica 15q	Duplication/inversion 15q11; Non-telomeric tetrasomy 15q ; Non-distal tetrasomy 15q ; Isodicentric 15 chromosome ; Invdup(15) ; idic(15)	Afectado/Control	5	<10	DNA
/Q99.9/96169	Síndrome de Koolen-De Vries	Síndrome de Koolen-De Vries; KdVS	Koolen-De Vries syndrome; KdVS	Afectado/Control	7	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Plasma; Serum
/Q99.9/597623	Trastorno del neurodesarrollo con regresión, movimientos anormales, alteraciones del habla	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo regresivo-distonía-crisis asociado al gen IRF2BPL;	IRF2BPL-related regressive neurodevelopmental disorder-dystonia-seizures syndrome;	Afectado/Control	4	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum
/Q99.9/500545	Trastorno del neurodesarrollo con epilepsia, cataratas, dificultades de alimentación y retraso de la mielinización cerebral	Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos- cataratas bilaterales;	Severe neurodevelopmental disorder with feeding difficulties- stereotypic hand movement- bilateral cataract;	Afectado/Control	3	<10	DNA; Peripheral blood cells (PBMCs); RNA extraction tube (PAXGENE or others); Buffy Coat; Plasma; Serum

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

Distribución de donantes por tipo de Enfermedad Rara. Mayo 2023.

/Q99.9/	Trastorno del neurodesarrollo con marcha atáxica, ausencia del habla y disminución de la sustancia blanca			Afectado/Control	3	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);RNA extraction tube (PAXGENE or others);Buffy Coat;Plasma;Serum
/Q99.9/1532	Displasia Cutáneo-Cerebelo-Trigeminal	Síndrome de Gómez-López-Hernández;Craneosinostosis-alopecia-defecto cerebral; Displasia cerebelo-trigemino-dérmica	Gómez-López-Hernández syndrome;Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome; Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome	Afectado/Control	4	<10	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
/X49.9/227972	Síndrome Aceite Tóxico	Síndrome del aceite tóxico;	Toxic oil syndrome;	Afectado	3025	1000 - 10.000	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum
-	Healthy control			Healthy control	529	100 - 1000	DNA;Peripheral blood cells (PBMCs);Plasma;Serum