



Diciembre 2013

Lista de las enfermedades raras y sus sinónimos

Lista por orden alfabético

www.orphanet.es

Enfermedades raras por orden alfabético

Número ORPHA	Enfermedad
369881	2p21 microdeletion syndrome without cystinuria
250977	5-amino-4-imidazolcarboxamida ribosiduria
96147	9qSTDS
6	3-metilcrotonil glicinuria
567	22q11DS
251510	46,XY PGD
3375	47,XXX
9	48,XXXX
10	48,XXYY
99329	48,YYYY
11	49,XXXXX
99330	49,YYYYY
100055	AAE II
284460	AAOR
14	Abetalipoproteinemia
1164	ABPA
54251	Abscesos asépticos diseminados
54251	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
54251	Abscesos sistémicos asépticos
929	Acalasia - microcefalia
99723	Acalasia esofágica familiar
930	Acalasia idiopática
930	Acalasia primaria
99722	Acalasia, forma esporádica
300504	Acantoma de la matriz ungueal
924	Acantosis nigricans
90301	Acantosis nigricans - calambres musculares - engrosamiento acro
926	Acatalsamia
1114	ACCV
48818	Aceruloplasminemia
295103	Acheiria bilateral
295101	Acheiria unilateral
49382	ACHM
19	Acidemia 2-hidroxiglutarica
356978	Acidemia D,L-2-hidroxiglutarica
79315	Acidemia D-2-hidroxiglutarica
356978	Acidemia D-2-hidroxiglutarica y acidemia L-2-hidroxiglutarica combinada
941	Acidemia D-glicérica

Número ORPHA	Enfermedad
329942	Acidemia glutarica neonatal transitoria tipo 2
25	Acidemia glutarica tipo 1
26791	Acidemia glutarica tipo 2
35706	Acidemia glutarica tipo 3
79159	Acidemia isobutirica
33	Acidemia isoalérica
79314	Acidemia L-2-hidroxiglutarica
289504	Acidemia malónica y metilmalónica combinada
293355	Acidemia metilmalónica
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria
79282	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC
79283	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblD
79284	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblF
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA racemasa
308425	Acidemia metilmalónica por déficit de metilmalonil-CoA epimerasa
308425	Acidemia metilmalónica por déficit de metilmalonil-CoA racemasa
27	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12
79312	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut-
289916	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut 0
28	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12
308442	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo clbDv2
293355	Acidemia metilmalónica sin homocistinuria
280183	Acidemia metilmalónica tipo TCb1R
280183	Acidemia metilmalónica tipo TCbIR
79310	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl A
79311	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
34	Acidemia pipecólica
35	Acidemia propiónica

Número ORPHA	Enfermedad
79155	Acidemia xanturénica
70472	Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-St. Jean
17	Acidosis láctica infantil fatal con aciduria metilmalónica
18	Acidosis tubular renal distal
93608	Acidosis tubular renal distal autosómica dominante
93611	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con pérdida de audición
93611	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con sordera
93609	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin pérdida de audición
93609	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin sordera
93610	Acidosis tubular renal distal con anemia
89939	Acidosis tubular renal hipercaliémica
2785	Acidosis tubular renal mixta
314822	Acidosis tubular renal primaria
47159	Acidosis tubular renal proximal
314889	Acidosis tubular renal proximal autosómica dominante
93607	Acidosis tubular renal proximal autosómica recesiva
93607	Acidosis tubular renal proximal con anomalías oculares y déficit intelectual
93608	Acidosis tubular renal tipo 1a
93611	Acidosis tubular renal tipo 1b
93609	Acidosis tubular renal tipo 1c
47159	Acidosis tubular renal tipo 2
2785	Acidosis tubular renal tipo 3
89939	Acidosis tubular renal tipo 4
79154	Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica
19	Aciduria 2-hidroxiglutarica
79157	Aciduria 2-metilbutirica
939	Aciduria 3 hidroxil-isobutirica
20	Aciduria 3-hidroxil-3-metil-glutarica
352328	Aciduria 3-metilglutacónica con sordera - encefalopatía - síndrome tipo Leigh
67046	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1
111	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 2
67047	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3
67048	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 4
66634	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 5

Número ORPHA	Enfermedad
22	Aciduria 4 hidroxibutírica
79154	Aciduria alfa-aminoadípica
23	Aciduria argininosuccínica
356978	Aciduria D,L-2-hidroxi-glutárica
79315	Aciduria D-2-hidroxi-glutárica
356978	Aciduria D-2-hidroxi-glutárica y aciduria L-2-hidroxi-glutárica combinada
941	Aciduria D-glicérica
51208	Aciduria formiminoglutámica
24	Aciduria fumárica
93598	Aciduria glicólica
25	Aciduria glutárica tipo 1
26791	Aciduria glutárica tipo 2
35706	Aciduria glutárica tipo 3
79159	Aciduria isobutírica
79314	Aciduria L-2-hidroxi-glutárica
943	Aciduria malónica
289504	Aciduria malónica y metilmalónica combinada
88639	Aciduria metacrílica
293355	Aciduria metilmalónica
26	Aciduria metilmalónica con homocistinuria
79282	Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblC
79283	Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblD
79284	Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblF
280183	Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina
308425	Aciduria metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa
308425	Aciduria metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA racemasa
308425	Aciduria metilmalónica por déficit de metilmalonil-CoA epimerasa
308425	Aciduria metilmalónica por déficit de metilmalonil-CoA racemasa
27	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12
79312	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut-
289916	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut 0
308442	Aciduria metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo clbDv2
293355	Aciduria metilmalónica sin homocistinuria
79311	Aciduria metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
29	Aciduria mevalónica
30	Aciduria orótica hereditaria
31	Aciduria oxoglutárica
210128	Aciduria urocánica
79155	Aciduria xanturénica

Número ORPHA	Enfermedad
922	Acilia nasal familiar
932	Acondrogénesis
93299	Acondrogénesis tipo 1A
93298	Acondrogénesis tipo 1B
93296	Acondrogénesis tipo 2
93299	Acondrogénesis tipo Houston-Harris
93296	Acondrogénesis tipo Langer-Saldino
93298	Acondrogénesis tipo Parenti-Fraccaro
15	Acondroplasia
935	Acondroplasia - agammaglobulinemia tipo suizo
935	Acondroplasia - IDCG
935	Acondroplasia - inmunodeficiencia combinada grave
85165	Acondroplasia grave - retraso del desarrollo - acantosis nigricans
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide
65759	ACPS 2
65798	ACPS 4
945	Acrania
221054	Acrocefalopolidactilia
65759	Acrocefalopolisindactilia tipo 2
65798	Acrocefalopolisindactilia tipo 4
87	Acrocefalosindactilia tipo 1
794	Acrocefalosindactilia tipo 3
710	Acrocefalosindactilia tipo 5
955	Acro-dento-osteo-displasia
163931	Acrodermatitis continua supurativa de Hallopeau
37	Acrodermatitis enteropática con déficit en cinc
247165	Acrodinia infantil
950	Acrodisostosis
280651	Acrodisostosis con resistencia múltiple a hormonas
245	Acrodisostosis preaxial
2956	Acrodisplasia - escoliosis
1240	Acroesquifodisplasia metafisaria
2500	Acrogeria
2500	Acrogeria tipo Gottron
49382	Acromatopsia
16	Acromatopsia atípica ligada al X
16	Acromatopsia incompleta ligada al X
963	Acromegalia
99725	Acromegalia, formas infantil y juvenil
39	Acromelanosis
2500	Acrometageria
352636	Acroosteólisis falángica
955	Acroosteolisis tipo dominante
217059	Acropaquia aislada congénita
41	Acropigmentación de Dohi
178307	Acropigmentación reticulada de Kitamura

Número ORPHA	Enfermedad
99710	Acroqueratoderma punteada con manchas pecosas
38	Acroqueratoelastoidosis de Costa
166113	Acroqueratosis de Bazex
166113	Acroqueratosis paraneoplásica
79151	Acroqueratosis verruciforme de Hopf
36	ACS
87	ACS 1
794	ACS 3
710	ACS 5
972	Actividad continua de la fibra muscular, forma hereditaria
370088	Acute infantile liver failure-multisystemic involvement syndrome
370026	Acute myeloid leukemia with t(8;16) (p11;p13) translocation
137754	ACY1D
93608	AD dRTA
314889	AD pRTA
295118	Adactilia bilateral del pie
295116	Adactilia unilateral del pie
55881	Adamantinoma
88619	ADANE
94145	ADCA1
94148	ADCA3
94149	ADCA4
314404	ADCA-DN
94145	ADCAI
94148	ADCAIII
94149	ADCAIV
90348	ADCL
86814	ADCME
169189	AD-CNM
101046	ADEAF
213772	Adenocarcinoma cervical
319276	Adenocarcinoma de células claras
319303	Adenocarcinoma de células renales cromóforo
213772	Adenocarcinoma de cuello de útero
99976	Adenocarcinoma de esófago
104075	Adenocarcinoma de intestino delgado
213504	Adenocarcinoma del ovario
363478	Adenocarcinoma del paratestículo
314022	Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago
319287	Adenocarcinoma multilocular de células claras
319298	Adenocarcinoma papilar renal
363478	Adenocarcinoma paratesticular
284395	Adenocarcinoma pulmonar fetal bien diferenciado
319287	Adenocarcinoma quístico multilocular de células renales

Número ORPHA	Enfermedad
213574	Adenocarcinoma raro de cuerpo de útero
213528	Adenocarcinoma raro de mama
319276	Adenocarcinoma renal de células claras
319287	Adenocarcinoma renal multilocular de células claras
95512	Adenohipofisitis
2398	Adenolipomatosis de Launois-Bensaude
91348	Adenoma gonadotrófico secretor
54272	Adenoma hepatocelular
314777	Adenoma hipofisario aislado familiar
96253	Adenoma hipofisario corticotropo
314769	Adenoma hipofisario co-secretor de GH y PRL
314769	Adenoma hipofisario co-secretor de hormona de crecimiento y prolactina
91348	Adenoma hipofisario gonadotrófico secretor
91349	Adenoma hipofisario no secretor
314790	Adenoma hipofisario nulo
91347	Adenoma hipofisario secretor de la hormona estimulante de la tiroides
2965	Adenoma hipofisario secretor de PRL
2965	Adenoma hipofisario secretor de prolactina
91347	Adenoma hipofisario secretor de TSH
314786	Adenoma hipofisario silente
91347	Adenoma hipofisario tirotrófico
2965	Adenoma lactotrófico hipofisario
2965	Adenoma lactotrofo
93292	Adenoma pancreático
99877	Adenoma paratiroideo familiar
404	Adenoma suprarenal familiar
91347	Adenoma tirotrófico
26790	Adenomucinosi
213792	Adenosarcoma cervical
213792	Adenosarcoma de cuello de útero
213600	Adenosarcoma de cuerpo de útero
289465	Adermatoglifia aislada
1810	AD-HED
137686	Adhesiones intrauterinas
2314	AD-HIES
89937	ADHR
682	Adinamia episódica de Gamstorp
682	Adinamia episódica hereditaria
36397	Adiposis dolorosa
101046	ADLTE
178464	ADMERF
329211	ADNIV
306588	ADOS
2924	ADPCLD
101046	ADPEAF
254892	adPEO

Número ORPHA	Enfermedad
85138	Adrenalitis autoinmune
139396	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, forma cerebral
43	Adrenoleucodistrofia ligada al X
44	Adrenoleucodistrofia neonatal
139399	Adrenomieloneuropatía
977	Adrenomiodistrofia
228169	ADSD
3086	ADVIRC
100056	AEA 1
100055	AEA 2
91378	AEH
100054	AEH 3
281139	AEI
163703	AERRPS
363549	AESD
1112	Afalangia - hemivértebras - disgenesia urogenital-intestinal
1113	Afalangia sindactilia microcefalia
83461	Afaquia primaria congénita
250831	Afasia logopénica progresiva
250831	Afasia primaria logopénica progresiva
100069	Afasia primaria progresiva semántica
100070	Afasia progresiva no fluente
95432	Afasia progresiva primaria
137754	Afección neurológica asociada al déficit de aminoacilasa
98880	Afibrinogenemia familiar
243367	AFLP
324540	Afonía - sordera - distrofia retiniana - duplicación del hallux - déficit intelectual
324540	Afonía - sordera - distrofia retiniana - hallux bífido - déficit intelectual
83617	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa
229717	Agammaglobulinemia aislada
33110	Agammaglobulinemia autosómica
47	Agammaglobulinemia ligada a X
33110	Agammaglobulinemia tipo no-Bruton
388	Aganglionosis intestinal congénita
269203	Agnesia aislada del vermis cerebeloso
269209	Agnesia aislada parcial del vermis cerebeloso
269206	Agnesia aislada total del vermis cerebeloso
48	Agnesia congénita bilateral de los conductos deferentes
99129	Agnesia congénita completa del pericardio
324353	Agnesia congénita de quiasma
99130	Agnesia congénita parcial del pericardio
1492	Agnesia cuerpo calloso - duplicación ureteral - trigonocefalia

Número ORPHA	Enfermedad
28455	Agnesia de células beta pancreáticas con diabetes neonatal
1493	Agnesia de cuerpo calloso - catarata - inmunodeficiencia
1495	Agnesia de cuerpo calloso - microcefalia - estatura baja
1496	Agnesia de cuerpo calloso - neuropatía
1553	Agnesia de cuerpo calloso - polisindactilia
52055	Agnesia de cuerpo calloso ligada al X con mutación en el gen Alfa 4
981	Agnesia de la carótida interna
99062	Agnesia de la válvula mitral
95457	Agnesia de la válvula tricúspide
980	Agnesia de una arteria pulmonar
982	Agnesia de válvulas pulmonares
99114	Agnesia de VCS
99114	Agnesia de vena cava superior
49	Agnesia del pene
93321	Agnesia del rayo radial
99798	Agnesia dental selectiva
2140	Agnesia diafragmática
983	Agnesia gonadal XY
2805	Agnesia pancreática congénita
2805	Agnesia pancreática parcial
2805	Agnesia parcial del páncreas
984	Agnesia pulmonar
1120	Agnesia pulmonar - defecto cardíaco - anomalías del pulgar
1848	Agnesia renal bilateral
93100	Agnesia renal unilateral
325124	Agnesia testicular
988	Agnesia tibial polidactilia
3346	Agnesia traqueal
96269	Agnesia vaginal parcial aislada
101206	Agnesia válvular pulmonar - tetralogía de Fallot - ausencia de ductus arteriosus
180145	Agnesia y aplasia del cuello del útero
180142	Agnesia y aplasia del cuerpo uterino
1987	Agnesia/hipoplasia femoral
295067	Agnesia/hipoplasia femoral bilateral
295065	Agnesia/hipoplasia femoral unilateral
294973	Agnesia/hipoplasia humeral
295063	Agnesia/hipoplasia humeral bilateral
295061	Agnesia/hipoplasia humeral unilateral
293173	AGEP
989	Aglosia - adactilia
990	Agnatia - holoprosencefalia - situs inversus
90033	AHAI caliente
90037	AHAI inducida por medicamentos
90036	AHAI tipo mixto

Número ORPHA	Enfermedad
59	AHDS
2134	aHUS
250977	AICA ribosiduria
98916	AIDP
178333	AIED
363549	AIEF
90033	AIHA caliente
90037	AIHA inducida por medicamentos
90036	AIHA tipo mixto
189427	AIMAH
103919	AIP
280302	AIP tipo 1
280315	AIP tipo 2
754	AIS
75564	AISA
38	AKE
91416	Alacrima congénita aislada
100924	ALAD
381	Albinismo - inmunodeficiencia parcial
998	Albinismo con sordera
999	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine
1000	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía
54	Albinismo ocular recesivo ligado al X
54	Albinismo ocular tipo 1
178333	Albinismo ocular tipo Forsius-Eriksson
54	Albinismo ocular tipo Nettleship-Falls
55	Albinismo oculo-cutáneo
79434	Albinismo oculocutáneo amarillo
79433	Albinismo oculocutáneo de Rufous
79434	Albinismo oculocutáneo platino
79433	Albinismo oculocutáneo rojo
352731	Albinismo oculocutáneo tipo 1
352734	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima
352737	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura
79431	Albinismo oculocutáneo tipo 1A
79434	Albinismo oculocutáneo tipo 1B
79432	Albinismo oculocutáneo tipo 2
79433	Albinismo oculocutáneo tipo 3
79435	Albinismo oculocutáneo tipo 4
352745	Albinismo oculocutáneo tipo 7
79434	Albinismo oculocutáneo tipo Amisch
79431	Albinismo oculocutáneo tirosina-negativo
79433	Albinismo oculocutáneo Xanthous
56	Alcaptonuria
98841	ALCL
43	ALD
43	ALD ligada al X
369929	Aldosterone-producing adenoma with complex neuromuscular disease

Número ORPHA	Enfermedad
403	Aldosteronismo tratable con glucocorticoides
45452	Aleteo atrial idiopático neonatal
33355	Aleucocitosis congénita
846	Alfa talasemia
847	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al X
98910	Alfa-cristalinopatía
61	Alfa-manosidosis
309288	Alfa-manosidosis, forma adulta
309282	Alfa-manosidosis, forma infantil
231401	Alfa-talasemia - síndrome mielodisplásico
93616	Alfa-talasemia intermedia
163596	Alfa-talasemia mayor
99995	Algodistrofia
300903	ALK- ALCL
300895	ALK+ ALCL
364043	ALK+ LBCL
275944	Aloinmunización anti-Kell materna
2316	Alopecia - anosmia - sordera - hipogonadismo
1005	Alopecia - contracturas - enanismo - déficit intelectual
157954	Alopecia - defecto neurológico progresivo - endocrinopatía
1014	Alopecia - déficit intelectual - hipogonadismo hipergonadotrópico
2574	Alopecia - epilepsia - oligofrenia
1008	Alopecia - epilepsia - piorrea - déficit intelectual
1003	Alopecia circunscrita polidactilia
254492	Alopecia frontal fibrosante
1006	Alopecia imodeficiencia
700	Alopecia total
701	Alopecia universal
3261	ALPS
268114	ALPS tipo 4
268114	ALPS tipo IV
357043	ALS4
313808	ALSP
99971	ALT
3122	Alteraciones del ritmo cardíaco - miopía
99907	Alveolitis alérgica doméstica
31740	Alveolitis alérgica extrínseca
99909	Alveolitis alérgica profesional
180188	Amastia aislada
1021	Amaurosis - hipertricosis
65	Amaurosis congénita de Leber
319332	AMC asociada a SYNE1
319332	AMC miogénica autosómica recesiva
70	AME
68	Amebiasis por amebas salvajes

Número ORPHA	Enfermedad
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica
1027	Amelia autosómica recesiva
295059	Amelia bilateral de las extremidades inferiores
295055	Amelia bilateral de las extremidades superiores
294969	Amelia de las extremidades inferiores
294967	Amelia de las extremidades superiores
294971	Amelia total
295057	Amelia unilateral de las extremidades inferiores
295053	Amelia unilateral de las extremidades superiores
1946	Amelo cerebro hipohidróico síndrome
314419	Ameloblastoma
88661	Amelogénesis imperfecta
1031	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinosis
100032	Amelogenesis imperfecta con hipocalcificación
100034	Amelogenesis imperfecta hipomineralización-hipoplasia con taurodontismo
100031	Amelogenesis imperfecta hipoplásica
100033	Amelogenesis imperfecta tipo hipomadura
268868	Amelia aislada
85445	Amiloidosis AA
85443	Amiloidosis AL
93560	Amiloidosis apolipoproteína AI
85446	Amiloidosis beta2-microglobulínica
314652	Amiloidosis beta2-microglobulínica autosómica dominante
85451	Amiloidosis cardíaca relacionada con la TTR
319635	Amiloidosis cutánea discrómica
85453	Amiloidosis cutánea familiar
85453	Amiloidosis cutánea ligada al X
137810	Amiloidosis cutánea nodular
137807	Amiloidosis cutánea primaria
353220	Amiloidosis cutánea primaria familiar localizada
137807	Amiloidosis cutánea primaria localizada
85443	Amiloidosis de cadena ligera
314709	Amiloidosis de cadena ligera localizada
93562	Amiloidosis del fibrinógeno A cadena alfa
98957	Amiloidosis familiar primaria de la córnea
85448	Amiloidosis familiar tipo finlandés
102069	Amiloidosis hepática colestática
102069	Amiloidosis hepática con colestasis intrahepática
85448	Amiloidosis hereditaria tipo finlandés
85445	Amiloidosis inflamatoria
85443	Amiloidosis inmunoglobulínica
314709	Amiloidosis inmunoglobulínica localizada

Número ORPHA	Enfermedad
314701	Amiloidosis inmunoglobulínica sistémica
49804	Amiloidosis liquenoide
314709	Amiloidosis localizada primaria
137814	Amiloidosis macular
137810	Amiloidosis nodular primaria cutánea localizada
85448	Amiloidosis por gelsolina
85443	Amiloidosis primaria
85445	Amiloidosis reactiva
85446	Amiloidosis relacionada con diálisis
85450	Amiloidosis renal familiar
93560	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la apolipoproteína AI
238269	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la apolipoproteína All
93562	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la cadena alfa del fibrinógeno A
93561	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la lisozima
85450	Amiloidosis renal hereditaria
93560	Amiloidosis renal hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína AI
238269	Amiloidosis renal hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína All
93562	Amiloidosis renal hereditaria debida a una variante de la cadena alfa del fibrinógeno A
93561	Amiloidosis renal hereditaria debida a una variante de la lisozima
85445	Amiloidosis secundaria
314701	Amiloidosis sistémica primaria
330001	Amiloidosis sistémica senil
98957	Amiloidosis subepitelial de la córnea
85450	Amiloidosis tipo Ostertag
367	Amilopectinosis
1032	Aminoaciduria hiperdibásica tipo 1
1037	Amioplastia congénita
1154	Amioplastia oculomélica
2615	Amiotrofia - anomalía del tejido graso
481	Amiotrofia bulboespinal ligada al X
85146	Amiotrofia escapuloperoneal
65684	Amiotrofia focal benigna
2901	Amiotrofia neurálgica
2901	Amiotrofia neurálgica del hombro
518	AMKL
319480	AML con mutaciones somáticas de CEBPA
319465	AML familiar
319465	AML familiar pura
319465	AML hereditaria
514	AML-M5
318	AML-M6
251663	aMOA

Número ORPHA	Enfermedad
300557	Ampuloma
93937	Amputación congénita de las extremidades
102	AMS
227510	AMS tipo cerebeloso
227510	AMS-c
1040	Anadislplasia metafisaria
86816	Analbuminemia congénita
217399	Analgesia congénita con hiperhidrosis
353334	Anastomosis arteriovenosa congénita de la retina
353334	Anastomosis arteriovenosa retiniana congénita
78	Ancilostomiasis
79262	ANCL
99916	Androblastoma
263524	ANE aislada
263524	ANEC
314399	Anemia aplásica y mielodisplasia autosómicas dominantes
101096	Anemia arregenerativa
90033	Anemia autoinmune hemolítica tipo caliente
300298	Anemia congénita hipocrómica grave con sideroblastos en anillo
124	Anemia de Blackfan-Diamond
232	Anemia de células falciformes
231214	Anemia de Cooley
178330	Anemia de cuerpos de Heinz
84	Anemia de Fanconi
85	Anemia diseritropoyética congénita
67044	Anemia diseritropoyética congénita con trombocitopenia
67044	Anemia diseritropoyética congénita ligada al X con trombocitopenia
293825	Anemia diseritropoyética congénita por mutación en KLF1
98869	Anemia diseritropoyética congénita tipo 1
98873	Anemia diseritropoyética congénita tipo 2
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo 4
293830	Anemia diseritropoyética constitucional
363727	Anemia diseritropoyética ligada al X con plaquetas anormales y neutropenia
67044	Anemia diseritropoyética y trombocitopenia ligadas al cromosoma X
251359	Anemia falciforme - beta-talasemia
90037	Anemia hemolítica autoinmune inducida por medicamentos
90036	Anemia hemolítica autoinmune tipo mixto
90035	Anemia hemolítica de Donath-Landsteiner
1046	Anemia hemolítica letal anomalías genitales
90031	Anemia hemolítica no esferocítica por déficit de hexoquinasa

Número ORPHA	Enfermedad
86817	Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa
714	Anemia hemolítica por déficit de difosfoglicerato mutasa
248305	Anemia hemolítica por déficit de gliceraldehido-3-fosfato-deshidrogenasa
712	Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa
90030	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa
35120	Anemia hemolítica por déficit de pirimidina 5' nucleotidasa
766	Anemia hemolítica por déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
99138	Anemia hemolítica por sobreproducción de adenosina deaminasa en eritrocitos
124	Anemia hipoplásica congénita tipo Blackfan-Diamond
231214	Anemia mediterránea
319651	Anemia megaloblástica constitucional con enfermedad neurológica grave
332	Anemia megaloblástica hereditaria juvenil por déficit de factor intrínseco
49827	Anemia megaloblástica sensible a tiamina con diabetes mellitus y sordera neurosensorial
83642	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro
332	Anemia perniciosa congénita
209981	Anemia por deficiencia de hierro resistente al tratamiento por hierro
1044	Anemia por déficit de adenosina trifosfatasa
98826	Anemia refractaria
86839	Anemia refractaria con exceso de blastos
100019	Anemia refractaria con exceso de blastos 1
100020	Anemia refractaria con exceso de blastos 2
168960	Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación
75564	Anemia refractaria con sideroblastos en anillo
255132	Anemia sideroblástica autosómica recesiva refractaria a la piridoxina
260305	Anemia sideroblástica congénita autosómica recesiva
300298	Anemia sideroblástica hipocrómica congénita grave con sideroblastos en anillo
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida
75563	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
2802	Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia
75564	Anemia sideroblástica primaria adquirida
75563	Anemia sideroblástica que responde a la piridoxina

Número ORPHA	Enfermedad
1048	Anencefalia/exencefalia aislada
83620	Anendocrinosis entérica
231013	Anestesia congénita del nervio trigémino
1051	Anestesia corneal - sordera - déficit intelectual
228277	Anetodermia familiar
228277	Anetodermia hereditaria
228272	Anetodermia primaria
91387	Aneurisma aórtico torácico familiar
2038	Aneurisma arteriovenoso pulmonar
231160	Aneurisma cerebral sacular familiar
95491	Aneurisma congénito de las arterias coronarias
86	Aneurisma de la aorta abdominal, forma familiar
1053	Aneurisma de la vena de Galeno
1054	Aneurisma de senos de Valsalva
99107	Aneurisma del septo atrial
99092	Aneurisma del septo interventricular
99072	Aneurisma ductus arteriosus patente congénito
231160	Aneurisma en baya familiar
1055	Aneurisma fetal ventricular izquierdo
1057	Aneurisma intracraneal - anomalías congénitas múltiples
95484	Aneurisma o dilatación de la aorta ascendente
91387	Aneurisma y disección aórtica torácica familiar
140989	Angeítis aislada del sistema nervioso central
727	Angeítis por hipersensibilidad
140989	Angeítis primaria del sistema nervioso central
100054	Angioedema - asociado a estrógenos hereditario
100054	Angioedema - dependiente a estrógenos hereditario
91385	Angioedema adquirido
91385	Angioedema adquirido inducido por bradiquinina
91385	Angioedema adquirido no inducido por histamina
100056	Angioedema adquirido tipo 1
100055	Angioedema adquirido tipo 2
91378	Angioedema hereditario
100054	Angioedema hereditario asociado a estrógenos
100054	Angioedema hereditario estrógeno dependiente
91378	Angioedema hereditario inducido por bradiquinina
91378	Angioedema hereditario no inducido por histamina
100050	Angioedema hereditario tipo 1
100051	Angioedema hereditario tipo 2

Número ORPHA	Enfermedad
100054	Angioedema hereditario tipo 3
100057	Angioedema inducido por el bloqueo del RAAS
100057	Angioedema inducido por inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona
98839	Angioendoteliomatosis maligna
98839	Angioendoteliomatosis sistémica proliferante
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil
199279	Angiolipomatosis familiar
221061	Angioma cavernoso familiar
221061	Angioma cavernoso hereditario
1063	Angioma en racimo
137935	Angioma laringotraqueal
95429	Angioma serpiginoso
892	Angiomatosis cerebelo-retiniana familiar
892	Angiomatosis cerebeloretiniana familiar
1059	Angiomatosis cutánea y digestiva
1062	Angiomatosis neurocutánea hereditaria
73	Angiomatosis quística difusa de hueso
324	Angioqueratoma corporal difuso
324	Angioqueratoma difuso
263413	Angiosarcoma
74	Angiostrongilosis
370039	Angora hair nevus
76	Anguiluliasis
76	Anguilulosis
99059	Anillo supravalvular mitral congénito
77	Aniridia
1064	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor
1065	Aniridia - ataxia cerebelosa - déficit intelectual
1067	Aniridia - ptosis - déficit intelectual - obesidad familiar
250923	Aniridia aislada
1069	Aniridia ausencia de rótula
1070	Anisakiasis
86873	ANKCL
857	Ano imperforado con anomalías en manos, pies y orejas
99797	Anodoncia
2470	Anoftalmia - hipoplasia pulmonar
1101	Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas
2542	Anoftalmia - microftalmia aisladas
1106	Anoftalmia - sindactilia
99987	Anoftalmia - síndrome esofágico-genital
77298	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica
1133	Anomalía acrorenal - displasia ectodérmica - diabetes
1081	Anomalía congénita de arterias coronarias

Número ORPHA	Enfermedad
95499	Anomalía congénita de la vena cava inferior
95498	Anomalía congénita de la vena cava superior
95507	Anomalía congénita de la vena hepática
2846	Anomalía congénita del pericardio
99124	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar parcial
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total
95500	Anomalía congénita del seno coronario
98978	Anomalía de Axenfeld
50817	Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis
1880	Anomalía de Ebstein de la válvula tricúspide
141037	Anomalía de la cuarta hendidura branquial
99055	Anomalía de la cuerda de la válvula tricúspide
1144	Anomalía de la mano tipo artrogriposis - sordera neurosensorial
141013	Anomalía de la primera hendidura branquial
141022	Anomalía de la segunda hendidura branquial
141030	Anomalía de la tercera hendidura branquial
3294	Anomalía de los tendones extensores de los dedos
2487	Anomalía de miembro inferior - hipospadias
2492	Anomalía de miembros - cardiopatía
2486	Anomalía de miembros transversa hemangioma
99078	Anomalía de Neuhauser
709	Anomalía de Peter con enanismo de miembros cortos
708	Anomalía de Peters
101033	Anomalía de Peters - catarata
91483	Anomalía de Rieger
91483	Anomalía de Rieger-Axenfeld
3181	Anomalía de Sprengel
3403	Anomalía de Uhl
98941	Anomalía de Von Hippel
101932	Anomalía del aparato subvalvular mitral
95463	Anomalía del aparato subvalvular tricúspide
1388	Anomalía del dedo índice - síndrome de Pierre Robin
183450	Anomalía genética del pelo
2725	Anomalía ocular - aracnodactilia - cardiopatía
3411	Anomalía renal ipsilateral y hemivagina obstruida
77300	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
71270	Anomalías aurículo-oculares - fisura labial
137628	Anomalías cardíacas - heterotaxia

Número ORPHA	Enfermedad
254519	Anomalías congénitas múltiples por un defecto de expresión de los genes maternos 14q32.2
2099	Anomalías craneo faciales y óseas - déficit intelectual
1514	Anomalías cráneo-digitales - déficit intelectual
1088	Anomalías craneofaciales múltiples - cardiopatía - retraso del crecimiento
1834	Anomalías de blastogénesis
73230	Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo psicomotor
974	Anomalías de los miembros, del cráneo y del cuero cabelludo
1110	Anomalías del arco aórtico - dismorfismo - déficit intelectual
1408	Anomalías del cabello - fotosensibilidad - déficit intelectual
352487	Anomalías digitales - déficit intelectual - estatura baja
1305	Anomalías digitales con fisuras palpebrales cortas y atresia esofágica o duodenal
2491	Anomalías en los conductos mullerianos - anomalías en las extremidades
3324	Anomalías genéticas de la trombomodulina
2580	Anomalías musculares de cintura escapular - déficit intelectual familiar
221139	Anomalías óculo-facio-esqueléticas con inmunodeficiencia combinada
1092	Anomalías renales, genitales y de oído medio
79143	Anoniquia
1094	Anoniquia - microcefalia
90390	Anoniquia - onicondistrofia
69125	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
79143	Anoniquia congénita
1487	Anoniquia-onicondistrofia con hipoplasia o ausencia de falanges distales
94150	Anoniquina congénita totalis
325124	Anorquidia bilateral
88620	Anosmia congénita aislada
93976	Anotia
1071	Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
1074	Anquilobléfaron filiforme - imperforación anal
91397	Anquilobléfaron filiforme ad natum aislado
1072	Anquilobléfaron fisura palatina
210576	Anquilosis congénita de la articulación temporomandibular
1077	Anquilosis de los dientes
1078	Anquilosis de pulgares - braquidactilia - déficit intelectual
140917	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos

Número ORPHA	Enfermedad
1077	Anquilosis dental
141163	Anquilosis glosopalatina
78	Anquilostomiasis
1190	A01
56305	A03
70590	A0I
227510	A0PC
284984	A0S
231625	APAC pura
206583	APBD
124	APCR congénita
1123	Apéndice caudal - sordera
66529	"Apical ballooning syndrome"
324530	aPLAID
1397	Aplasia cerebelosa hidrocefalia
48	Aplasia congénita bilateral de los conductos deferentes
1114	Aplasia cutánea circunscrita de vertex
1117	Aplasia cutis - miopía
79133	Aplasia cutis bitemporal congénita
1116	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal
1115	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva
1114	Aplasia cutis congénita en vertex
86815	Aplasia de glándulas lagrimales y salivares
98871	Aplasia de glóbulos rojos pura adquirida transitoria
3383	Aplasia de la tróclea del húmero
1118	Aplasia de peroné - ectrodactilia
83471	Aplasia de timo
141074	Aplasia del canal auditivo externo
2639	Aplasia del peroné - braquidactilia compleja
180188	Aplasia mamaria aislada
88	Aplasia medular idiopática
73217	Aplasia mulleriana
124	Aplasia pura de células rojas congénita
98872	Aplasia pura de células rojas, forma adulta
1121	Aplasia radial - aplasia tibial
3329	Aplasia tibial - ectrodactilia
83471	Aplasia tímica
180074	Aplasia unilateral completa del conducto de Müller
180079	Aplasia unilateral incompleta del conducto de Müller
93322	Aplasia y displasia congénitas de la tibia con peroné intacto
314399	Aplasia y mielodisplasia autosómicas dominantes
295041	Aplasia/hipoplasia bilateral de la rótula
2879	Aplasia/hipoplasia de extremidades y pelvis
86789	Aplasia/hipoplasia de rótula

Número ORPHA	Enfermedad
295038	Aplasia/hipoplasia unilateral de la rótula
99981	Apnea de la prematuridad
70590	Apnea en la infancia
70590	Apnea infantil
294986	Apodia
295107	Apodia bilateral
295105	Apodia unilateral
95613	Apoplejía hipofisaria
95432	APP
100069	APP semántica
100070	APP variante no fluente
1125	Apraxia ocular tipo Cogan
314566	Apraxia progresiva primaria del habla
1126	Aprosencefalia disgenesia cerebelosa
3143	APS tipo 2
227982	APS tipo 3
227990	APS tipo 4
3143	APS2
227982	APS3
227990	APS4
3453	APSI
140989	APSNC
931	Aqueiropodia
294983	Aquiria
295103	Aquiria bilateral
295101	Aquiria unilateral
93611	AR dRTA con pérdida de audición
93611	AR dRTA con sordera
93609	AR dRTA sin pérdida de audición
93609	AR dRTA sin sordera
93607	AR pRTA
1130	Aracnodactilia - déficit intelectual - dismorfia
1129	Aracnodactilia - osificación anormal - déficit intelectual
115	Aracnodactilia congénita contractural
137817	Aracnoiditis
137817	Aracnoiditis adhesiva
137817	Aracnoiditis crónica
324442	ARAN-NM
88644	ARCA1
139485	ARCA2
90349	ARCL1
90350	ARCL2
357074	ARCL2 tipo clásico
357074	ARCL2 tipo Debré
357064	ARCL2 tipo progeroide
357058	ARCL2A
357064	ARCL2B
101097	AR-CMT con voz ronca
101102	AR-CMT2C

Número ORPHA	Enfermedad
324442	ARCMT2-NM
169186	AR-CNM
99079	Arco aórtico cervical
99081	Arco aórtico derecho
99075	Arco aórtico doble circular
99076	Arco aórtico quinto persistente
1132	Arcos aórticos anormales
168960	AREB-t
90	Argininemia
60014	Argiria
248	AR-HED
169446	AR-HIES
331226	AR-HIES por déficit de TYK2
289176	ARHR
254886	arPEO
99916	Arrenoblastoma
268936	Arrinencefalia aislada
1134	Arrinia
1135	Arrinia - atresia de coanas - microftalmia
98	ARSACS
314603	ARSAL
1138	Arteria pulmonar naciente de la aorta
99049	Arteria pulmonar procedente de ductus arteriosus patente
99050	Arteria pulmonar procedente de la aorta
1137	Arteria pulmonar y aorta hipoplásica - uropatía obstructiva
136	Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infarto subcortical y leucoencefalopatía
199354	Arteriopatía cerebral autosómica recesiva con infarto subcortical y leucoencefalopatía
51608	Arteriopatía obliterante idiopática
51608	Arteriopatía oclusiva infantil
51608	Arteriosclerosis infantil
26137	Arteriitis temporal granulomatosa de células no gigantes con eosinofilia
26137	Arteriitis temporal juvenil
397	Arteritis de células gigantes
3287	Arteritis de Takayasu
397	Arteritis temporal
85410	Artritis crónica pauciarticular
247839	Artritis crónica pauciarticular con anticuerpos antinucleares
247846	Artritis crónica pauciarticular sin anticuerpos antinucleares
91140	Artritis idiopática juvenil sin clasificar
85414	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico
85410	Artritis juvenil oligoarticular
247839	Artritis juvenil oligoarticular con anticuerpos antinucleares
247846	Artritis juvenil oligoarticular sin anticuerpos antinucleares

Número ORPHA	Enfermedad
69126	Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné
29207	Artritis reactiva
69126	Artritis recurrente familiar
85438	Artritis relacionada con entesitis
29207	Artritis uretrítica
29207	Artritis venérea
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis
3200	Artrogriposis - displasia ectodérmica - otras anomalías
1139	Artrogriposis - epilepsia - trastorno de la migración neuronal
65720	Artrogriposis - escoliosis grave
1485	Artrogriposis - hiperqueratosis letal
1145	Artrogriposis con atrofia muscular espinal
1154	Artrogriposis con limitaciones óculo-motoras y anomalías electro-retinianas
1143	Artrogriposis congénita múltiple tipo neurogénico
1154	Artrogriposis distal con oftalmoplejía
1145	Artrogriposis distal múltiple congénita ligada al X
1146	Artrogriposis distal tipo 1
2053	Artrogriposis distal tipo 2A
1147	Artrogriposis distal tipo 2B
65720	Artrogriposis distal tipo 4
1154	Artrogriposis distal tipo 5
329457	Artrogriposis distal tipo 5 sin oftalmoparesia
329457	Artrogriposis distal tipo 5 sin oftalmoplejía
329457	Artrogriposis distal tipo 5D
1144	Artrogriposis distal tipo 6
3377	Artrogriposis distal tipo 7
115	Artrogriposis distal tipo 9
251515	Artrogriposis distal tipo 10
1154	Artrogriposis distal tipo IIB
65720	Artrogriposis distal tipo IID
53696	Artrogriposis letal con alteración celular de las astas medulares anteriores
1150	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido
994	Artrogriposis múltiple congénita - hipoplasia pulmonar
319332	Artrogriposis múltiple congénita asociada a SYNE1
319332	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva
1155	Artrogriposis por distrofia muscular
99706	Artropatía asociada a progeria
85169	Artropatía digital - braquidactilia familiar
1159	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil
85446	Artropatía relacionada con diálisis
217656	ARVC familiar aislada

Número ORPHA	Enfermedad
217656	ARVD familiar aislada
75564	ASAI
231466	ASAN
2302	Asbestosis
26790	Ascitis gelatinosa
1160	Ascitis quilosa
137577	Asfixia perinatal
1167	Asimetría facial epilepsia temporal
98933	ASM tipo parkinsoniano
98933	ASM-p
138	Asociación CHARGE
63862	Asociación esquisis
2578	Asociación MURCS
887	Asociación VACTERL
887	Asociación VACTERL/VATER
887	Asociación VATER
93	Aspartilglucosaminuria
63442	ASPED
1163	Aspergilosis
1164	Aspergilosis alérgica
1164	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica
101351	Asplenia congénita aislada familiar
364198	Astrágalo bipartito
178382	Astrágalo vertical congénito
295203	Astrágalo vertical congénito bilateral
295201	Astrágalo vertical congénito unilateral
251679	Astroblastoma
94	Astrocitoma
251589	Astrocitoma anaplásico
251595	Astrocitoma difuso
251601	Astrocitoma fibrilar
251604	Astrocitoma gemistocítico
251612	Astrocitoma pilocítico
251615	Astrocitoma pilomixóide
251598	Astrocitoma protoplásmico
251618	Astrocitoma subependimario de células gigantes
251940	Astrocitoma/ganglioglioma desmoplásico infantil
647	AT V1
251891	AT/RT
1168	Ataxia - apraxia oculomotora tipo 1
1178	Ataxia - degeneración tapeto retiniana
137639	Ataxia - dentición retrasada - hipomielinización
1184	Ataxia - fotosensibilidad - estatura baja
1180	Ataxia - hipogonadismo - distrofia coroidea
2585	Ataxia - pancitopenia
137639	Ataxia - retraso en la dentición - hipomielinización
100	Ataxia - telangiectasia

Número ORPHA	Enfermedad
139485	Ataxia autosómica recesiva por déficit de coenzima Q10
247815	Ataxia autosómica recesiva por déficit de PEX10
139485	Ataxia autosómica recesiva por déficit de ubiquinona
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce
83472	Ataxia cerebelosa - déficit intelectual - atrofia óptica - anomalías cutáneas
94145	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 1
94148	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 3
94149	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 4
94145	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I
94148	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo III
94149	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo IV
95433	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - defecto congénito
284282	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - déficit intelectual
95434	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica
284271	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - retraso psicomotor
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina tipo 1
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de aparición tardía
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de aparición en adultos
284332	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva no progresiva y de aparición en la infancia
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por déficit de GBA2
88644	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva tipo 1
1173	Ataxia cerebelosa con hipogonadismo
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por déficit de la subunidad delta 2 del receptor ionotrópico de glutamato
324262	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por déficit de MGLUR1
324262	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por déficit del receptor metabotrópico de glutamato 1
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por un déficit de GRID2
1174	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica
247765	Ataxia cerebelosa ligada al X

Número ORPHA	Enfermedad
1766	Ataxia cerebelosa no progresiva - déficit intelectual
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con déficit intelectual
314978	Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al X
1177	Ataxia cerebelosa precoz con conservación de reflejos tendinosos
1175	Ataxia cerebelosa progresiva ligada al X
139485	Ataxia cerebelosa recesiva 2
94122	Ataxia cerebelosa tipo Cayman
83472	Ataxia cerebral - déficit intelectual - atrofia óptica - anomalías de la piel
96	Ataxia con déficit aislado de vitamina E
96	Ataxia con déficit de vitamina E
95	Ataxia de Friedreich
1177	Ataxia de Harding
37612	Ataxia episódica tipo 1
79135	Ataxia episódica tipo 3
79136	Ataxia episódica tipo 4
211067	Ataxia episódica tipo 5
209967	Ataxia episódica tipo 6
209970	Ataxia episódica tipo 7
251282	Ataxia espástica autosómica dominante 1
254343	Ataxia espástica autosómica recesiva - atrofia óptica - disartria
314603	Ataxia espástica autosómica recesiva con leucoencefalopatía
98	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay
314603	Ataxia espástica autosómica recesiva tipo 3
254343	Ataxia espástica autosómica recesiva tipo 4
313772	Ataxia espástica autosómica recesiva tipo 5
1182	Ataxia espástica con miosis congénita
2074	Ataxia espinocerebelosa - amiotrofia - sordera
284332	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 6
284324	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 7
139485	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 9
284289	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 10
284271	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 11
284282	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 12
284324	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva de progresión lenta y aparición en la infancia
352403	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 14
254881	Ataxia espinocerebelosa con epilepsia

Número ORPHA	Enfermedad
363710	Ataxia espinocerebelosa con los movimientos oculares verticales alterados
94124	Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1
64753	Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2
1185	Ataxia espinocerebelosa dismorfia
1186	Ataxia espinocerebelosa infantil
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 3
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 4
254881	Ataxia espinocerebelosa mitocondrial con epilepsia
208513	Ataxia espinocerebelosa no progresiva congénita
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3
98765	Ataxia espinocerebelosa tipo 4
98766	Ataxia espinocerebelosa tipo 5
98758	Ataxia espinocerebelosa tipo 6
94147	Ataxia espinocerebelosa tipo 7
98760	Ataxia espinocerebelosa tipo 8
98761	Ataxia espinocerebelosa tipo 10
98767	Ataxia espinocerebelosa tipo 11
98762	Ataxia espinocerebelosa tipo 12
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16
98759	Ataxia espinocerebelosa tipo 17
98771	Ataxia espinocerebelosa tipo 18
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29
217012	Ataxia espinocerebelosa tipo 31
276183	Ataxia espinocerebelosa tipo 32
276193	Ataxia espinocerebelosa tipo 35
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37
101110	Ataxia espinocerebelosa tipo 20
101108	Ataxia espinocerebelosa tipo 23
101111	Ataxia espinocerebelosa tipo 25
101112	Ataxia espinocerebelosa tipo 26
101109	Ataxia espinocerebelosa tipo 28
211017	Ataxia espinocerebelosa tipo 30
247234	Ataxia esporádica de aparición en el adulto de etiología desconocida
135	Ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica
97	Ataxia paroxística familiar
647	Ataxia telangiectasia variante 1
96	Ataxia tipo Friedreich

Número ORPHA	Enfermedad
370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome
370109	Ataxia-telangiectasia variant
2953	ATCS
3469	Atelencefalia
1190	Atelosteogénesis tipo 1
56304	Atelosteogénesis tipo 2
56305	Atelosteogénesis tipo 3
77304	Ateriopatía diabética del cerebro no relacionada con NOTCH3
1192	Aterosclerosis - sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía
95713	Atireosis
251347	ATLD
86875	ATLL
231401	ATMDS
357107	ATOS
1195	Atransferrinemia congénita
137920	Atresia bilateral de coanas
30391	Atresia biliar
244283	Atresia biliar con síndrome de malformación esplénica
30391	Atresia biliar no sindrómica
137914	Atresia de coanas
1200	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía
1198	Atresia de colon
1199	Atresia de esófago
1201	Atresia de intestino delgado
105	Atresia de la uretra
95448	Atresia de la válvula aórtica
1202	Atresia de laringe
30391	Atresia de vías biliares
99118	Atresia del seno coronario
1203	Atresia duodenal
2300	Atresia intestinal múltiple
1205	Atresia mitral
99141	Atresia posterior de coanas - síndrome de linfedema
1207	Atresia pulmonar con comunicación interventricular
1208	Atresia pulmonar septo ventricular intacto
1209	Atresia tricúspide
137917	Atresia unilateral de coanas
65681	Atresia vaginal
1201	Atresia yeyunal
1211	Atriquia - déficit intelectual y retraso en el crecimiento
86819	Atriquia con lesiones papulares
86819	Atriquia papular
649	Atrofia bulborum hereditaria
97249	Atrofia cerebelosa con microcefalia progresiva
363969	Atrofia cerebral autosómica recesiva

Número ORPHA	Enfermedad
247198	Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva
75373	Atrofia coriorretiniana bifocal progresiva
86813	Atrofia coriorretiniana de Sveinsson
251295	Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada
1433	Atrofia coroidea - alopecia
54247	Atrofia cortical posterior
293848	Atrofia del lóbulo temporal derecho
101	Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
98981	Atrofia esencial de iris
1217	Atrofia espinal - oftalmoplejia - síndrome piramidal
206580	Atrofia espinal distal autosómica recesiva tipo 4
414	Atrofia girada de la coroides y la retina
1214	Atrofia hemifacial progresiva
228277	Atrofia macular hereditaria
228272	Atrofia macular primaria
221142	Atrofia macular tipo confetti-like
2290	Atrofia microvellosa congénita
65684	Atrofia monomélica
102	Atrofia multisistémica
227510	Atrofia multisistémica tipo cerebeloso
2579	Atrofia muscular - ataxia - retinosis pigmentaria - diabetes
481	Atrofia muscular bulbar y espinal
481	Atrofia muscular bulboespinal
73245	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas
1216	Atrofia muscular espinal benigna congénita autosómica dominante
1216	Atrofia muscular espinal benigna congénita con contracturas
98920	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria
1216	Atrofia muscular espinal congénita no regresiva
98920	Atrofia muscular espinal diafragmática
53739	Atrofia muscular espinal distal
98920	Atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 1
139552	Atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 2
139547	Atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 3
314485	Atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 5
1216	Atrofia muscular espinal distal benigna autosómica dominante
139518	Atrofia muscular espinal distal juvenil autosómica dominante tipo 1
139557	Atrofia muscular espinal distal ligada al X
139525	Atrofia muscular espinal distal tipo 2
139547	Atrofia muscular espinal distal tipo 3
206580	Atrofia muscular espinal distal tipo 4

Número ORPHA	Enfermedad
139536	Atrofia muscular espinal distal tipo 5
1145	Atrofia muscular espinal infantil ligada al X
209341	Atrofia muscular espinal juvenil autosómica dominante
1145	Atrofia muscular espinal ligada al X tipo 2
70	Atrofia muscular espinal proximal
363454	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante con contractura de aparición en la infancia
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante con predominancia de las extremidades inferiores
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de aparición en la infancia
363454	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante predominante de las extremidades inferiores con contracturas
209341	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante sin contracturas de aparición en la infancia
209335	Atrofia muscular espinal proximal de aparición en adultos, autosómica dominante
83330	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1
83418	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2
83419	Atrofia muscular espinal proximal tipo 3
83420	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4
65684	Atrofia muscular juvenil de las extremidades superiores distales
65684	Atrofia muscular juvenil de los miembros superiores distales
209341	Atrofia muscular proximal autosómica dominante predominante en las extremidades inferiores sin contracturas
139589	Atrofia muscular espinal distal con parálisis en las cuerdas vocales
2732	Atrofia olivo ponto cerebelosa sordera
227510	Atrofia olivopontocerebelosa
1215	Atrofia óptica - sordera - polineuropatía - miopatía
67036	Atrofia óptica autosómica dominante tipo 3
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo Kjer
67036	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas
250932	Atrofia óptica autosómica dominante y neuropatía periférica
3212	Atrofia óptica autosómica dominante y sordera congénita
255117	Atrofia óptica autosómica dominante y sordera de aparición tardía
67047	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo 3

Número ORPHA	Enfermedad
227976	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7
98890	Atrofia óptica de aparición temprana ligada al X
98890	Atrofia óptica de aparición temprana tipo no-Leber
104	Atrofia óptica de Leber
99012	Atrofia óptica idiopática autosómica recesiva
67047	Atrofia óptica infantil con corea y paroplejía espástica
98890	Atrofia óptica tipo 2
75373	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
98933	Atrofia sistémica múltiple tipo parkinsoniano
79459	Atrofoderma folicular - carcinoma de células basales
140933	Atrofoderma lineal de Moulin
113	Atrofia folicular y carcinomas de células basales
79100	Atrofia folicular vermiculada
3342	ATS
114	Auriculo-osteo-displasia
295095	Ausencia bilateral congénita de antebrazo y mano
295118	Ausencia bilateral de dedos del pie
2985	Ausencia cejas y pestañas - déficit intelectual
295099	Ausencia congénita bilateral de la parte inferior de la pierna y el pie
295087	Ausencia congénita bilateral de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de la mano
48	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes
295091	Ausencia congénita bilateral del muslo y la parte baja de la pierna con presencia del pie
294979	Ausencia congénita de antebrazo y mano
217399	Ausencia congénita de dolor con hiperhidrosis
294981	Ausencia congénita de la parte baja de la pierna y el pie
294975	Ausencia congénita de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de la mano
96269	Ausencia congénita de vagina
294977	Ausencia congénita del muslo y la parte baja de la pierna con presencia del pie
295097	Ausencia congénita unilateral de la parte inferior de la pierna y el pie
295085	Ausencia congénita unilateral de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de la mano
295089	Ausencia congénita unilateral del muslo y la parte baja de la pierna con presencia del pie
945	Ausencia de bóveda craneana

Número ORPHA	Enfermedad
73217	Ausencia de conducto mulleriano
2879	Ausencia de cúbito y peroné
1658	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar
289465	Ausencia de huellas dactilares
295103	Ausencia de las dos manos
295107	Ausencia de los dos pies
294983	Ausencia de manos
294986	Ausencia de pies
3016	Ausencia de radio - anomalías anogenitales
93322	Ausencia de tibia
295105	Ausencia de un pie
295101	Ausencia de una mano
99114	Ausencia de VCS
99114	Ausencia de vena cava superior
99112	Ausencia de vena innominada
295093	Ausencia unilateral congénita de antebrazo y mano
295116	Ausencia unilateral de dedos del pie
295114	Ausencia/hipoplasia congénita bilateral de los dedos excluyendo el pulgar
295112	Ausencia/hipoplasia congénita bilateral del pulgar
294990	Ausencia/hipoplasia congénita de los dedos excluyendo el pulgar
294988	Ausencia/hipoplasia congénita del pulgar
973	Ausencia/hipoplasia congénita unilateral de los dedos a excepción del pulgar
295110	Ausencia/hipoplasia congénita unilateral del pulgar
370943	Autism spectrum disorder-epilepsy-arthrogyrosis syndrome
137911	Autismo - mancha en vino de Oporto
199627	Autismo atípico
324530	Autoinflamación y déficit de anticuerpos asociado a PLCG2 y desregulación inmune
369867	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C
369840	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2S
96	AVED
58	AxD
363717	AxD tipo I
363722	AxD tipo II
284454	AZOR
3471	Azoospermia - infecciones pulmonares - sinusitis
217034	Azoospermia por anomalía en la meiosis
217034	Azoospermia por detención de la maduración
108	Babesiosis
86814	BAFME

Número ORPHA	Enfermedad
171706	Baja estatura - retraso en la edad ósea por déficit en el metabolismo de hormonas tiroideas
140941	Baja estatura debido a deficiencia primaria de subunidad ácido-lábil
2621	Bajo peso al nacer - enanismo - disgamaglobulinemia
1223	Balantidiasis
1223	Balantidiosis
1034	Bandas amnióticas
64692	Bartonellosis causada por una infección de Bartonella bacilliformis
64694	Bartonellosis causada por una infección de Bartonella quintana
64692	Bartonellosis debida a infección por Bartonella bacilliformis
64694	Bartonellosis debida a infección por Bartonella quintana
65284	BBGD
110	BBS
281122	BCA
281127	BCA acral
41751	BCD
312	BCIE
67038	B-CLL
247203	BDC
113	BDCS
281122	Bebé colodión autorresolutivo
281127	Bebé colodión autorresolutivo acral
322	BEEC
133	Beriliosis crónica
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva
118	Beta-manosidosis
848	Beta-talasemia
231256	Beta-talasemia - tricotodistrofia
231393	Beta-talasemia - trombocitopenia ligada al X
231230	Beta-talasemia asociada a otra anomalía de la Hb
231230	Beta-talasemia asociada a otra anomalía de la hemoglobina
231226	Beta-talasemia con cuerpos de inclusión
231386	Beta-talasemia con enfermedades asociadas
231226	Beta-talasemia dominante
231222	Beta-talasemia intermedia
231214	Beta-talasemia mayor
306	BFIE
306	BFIS
127	BFLS
1247	Bilharziosis
261559	Blafarofimosis tipos 1 y 2, debido a una del(3)(q23)
261579	Blafarofimosis tipos 1 y 2, debido a una extensión de la cola de poli-A

Número ORPHA	Enfermedad
261559	Blaforofimosis tipos 1 y 2, debido a una microdelección 3q23
261559	Blaforofimosis tipos 1 y 2, debido a una monosomía 3q23
261572	Blaforofimosis tipos 1 y 2, debido a una mutación puntual
64742	Blastoma pleuropulmonar
64742	Blastoma pleuro-pulmonar
99933	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 1
99934	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 2
99935	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 3
64741	Blastoma pulmonar
50945	BLC
1253	Blefarocalasia - labio doble
93955	Blefaroespasma esencial benigno
93955	Blefaroespasma primario
261559	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una del(3)(q23)
261579	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una extensión de la cola de poli-A
261559	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una microdelección 3q23
261559	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una monosomía 3q23
261572	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una mutación puntual
126	Blefarofimosis - ptosis - epicanto inverso
2057	Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia - estatura baja
1256	Blefarofimosis - sinostosis radio-cubital
1258	Blefaroptosis - fisura palatina - ectrodactilia - anomalías dentales
1259	Blefaroptosis - miopía - ectopia lentis
93964	Blefarospasmo - distonía oromandibular
60041	Bloqueo atrioventricular congénito
60041	Bloqueo aurículoventricular congénito
60041	Bloqueo cardíaco congénito
1260	Bloqueo del seno auricular familiar
1260	Bloqueo sino-auricular familiar
319205	BMAH
293707	BMRS tipo Maat-Kievit-Brunner
293707	BMRS tipo MKB
293725	BMRS tipo V
293725	BMRS tipo Verloes
2091	Bocio multinodular - riñón quístico - polidactilia
276399	Bocio multinodular familiar
1303	B00P
91546	Borreliosis de Lyme
128	Botriocéfalo
1267	Botulismo
228371	Botulismo alimentario
178481	Botulismo con toxemia intestinal

Número ORPHA	Enfermedad
178487	Botulismo con toxemia intestinal de adultos
178478	Botulismo con toxemia intestinal infantil
178475	Botulismo cutáneo mediado por toxina
254509	Botulismo iatrogénico
178478	Botulismo infantil
178481	Botulismo intestinal
178487	Botulismo intestinal del adulto
178487	Botulismo intestinal del adulto por toxinas
178478	Botulismo intestinal infantil
178478	Botulismo intestinal infantil por toxinas
178481	Botulismo intestinal por toxinas
178481	Botulismo por colonización intestinal
178487	Botulismo por colonización intestinal en el adulto
178475	Botulismo por herida
178475	Botulismo por infección cutánea
178475	Botulismo por infecciones de piel
254504	Botulismo por inhalación
178475	Botulismo por inoculación
228371	Botulismo por intoxicación
178475	Botulismo por toxiinfección de la piel
178487	Botulismo tipo infantil
329284	BPAN
86870	BPDCN
86852	B-PLL
252131	BPNST
93397	Brachydactyly type A7
75374	Bradiopsia
35099	Braquicefalia aislada
93394	Braquidactilia - clinodactilia
1001	Braquidactilia - déficit intelectual
1275	Braquidactilia - displasia articular
1275	Braquidactilia - displasia de codos y muñecas
2956	Braquidactilia - escoliosis - fusión del carpo
1276	Braquidactilia - hipertensión arterial
1277	Braquidactilia - mesomelia - déficit intelectual - malformaciones cardíacas
1246	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar
2946	Braquidactilia - pulgar largo
93382	Braquidactilia A6
295130	Braquidactilia bilateral de los dedos de la mano
295134	Braquidactilia bilateral de los dedos del pie
2150	Braquidactilia de Hirschsprung
294996	Braquidactilia de los dedos de la mano
294998	Braquidactilia de los dedos del pie
1278	Braquidactilia preaxial hallux varus

Número ORPHA	Enfermedad
93388	Braquidactilia tipo A1
93396	Braquidactilia tipo A2
93394	Braquidactilia tipo A4
93389	Braquidactilia tipo A5
93383	Braquidactilia tipo B
93395	Braquidactilia tipo B y C combinadas
140908	Braquidactilia tipo B2
93384	Braquidactilia tipo C
93387	Braquidactilia tipo E
93396	Braquidactilia tipo Mohr-Wriedt
93397	Braquidactilia tipo Smorgsbord
295128	Braquidactilia unilateral de los dedos de la mano
295132	Braquidactilia unilateral de los dedos del pie
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao
1293	Braquiolmia
2899	Braquiolmia - amelogénesis imperfecta
93301	Braquiolmia tipo 1, tipo Hobaek
93303	Braquiolmia tipo 1, tipo Toledo
93302	Braquiolmia tipo 2
93304	Braquiolmia tipo 3
93302	Braquiolmia tipo Maroteaux
1295	Braquitelefangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann
99960	BRIC tipo 1
99961	BRIC tipo 2
99960	BRIC1
99961	BRIC2
60033	Bronquiectasia idiopática
1303	Bronquiolitis constrictiva
1303	Bronquiolitis obliterante
1303	Bronquiolitis obliterante con enfermedad pulmonar obstructiva
1302	Bronquiolitis obliterante con organización neumónica
79127	Bronquitis respiratoria - enfermedad pulmonar intersticial
109	BRRS
2353	BRSS
1304	Brucelosis
528	BSCL
100976	BSI
46489	BSLE
65284	BTBGD
111	BTHS
231242	C - beta-talasemia
79132	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel
1409	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
1401	Cabellos rizados - anquilobéfaron - displasia ungueal

Número ORPHA	Enfermedad
136	CADASIL
369942	CADDS
418	CAH
90795	CAH por deficiencia de 11-beta-hidroxiilasa
90793	CAH por deficiencia de 17-alfa-hidroxiilasa
90791	CAH por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
90795	CAH por déficit de 11-beta-hidroxiilasa
90793	CAH por déficit de 17-alfa-hidroxiilasa
90791	CAH por déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
51608	Calcificación arterial generalizada de la infancia
51608	Calcificación arterial infantil idiopática
178506	Calcificación cerebral tipo Rajab
3240	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
1313	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil
1314	Calcificaciones talámicas simétricas
280065	Calcifilaxis cutánea
280068	Calcifilaxis visceral
90290	Calcinosis - fenómeno de Raynaud - afectación esofágica - esclerodactilia - telangiectasia
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
53715	Calcinosis tumoral
306661	Calcinosis tumoral hipercalcémica
306658	Calcinosis tumoral normocalcémica
300865	C-ALCL
79141	Callosidades dolorosas hereditarias
267	Calpainopatía primaria
168558	Cambio de sexo XY - insuficiencia suprarrenal
376	Campodactilia - paladar hendido - pie zambo
1318	Campomelia tipo Cumming
1319	Campptobraquidactilia
1320	Camptocormia
1320	Camptocormismo
1323	Camptodactilia - contracturas articulares - anomalías faciales esqueléticas
3447	Camptodactilia - crecimiento acelerado - dismorfia
85164	Camptodactilia - estatura alta - escoliosis - pérdida de audición
1321	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
295016	Camptodactilia de los dedos de la mano
1325	Camptodactilia taurinúria
1327	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
1326	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
141194	CAMS 1

Número ORPHA	Enfermedad
141199	CAMS 3
1329	Canal atrioventricular completo
1330	Canal atrioventricular parcial
142	Cáncer anaplásico de tiroides
213837	Cáncer cervical de células germinales
144	Cáncer colorrectal familiar no polipósico
144	Cáncer colorrectal hereditario no polipósico
99916	Cáncer de células de Sertoli-Leydig del ovario
213837	Cáncer de células germinales de cuello de útero
213751	Cáncer de células germinales de cuerpo de útero
35807	Cáncer de células germinales de ovario
206489	Cáncer de células germinales de vagina
99917	Cáncer de células tecales (productoras de esteroides), sin más especificaciones
144	Cáncer de colon familiar no polipósico
144	Cáncer de colon hereditario no polipósico
70567	Cáncer de conducto biliar
63443	Cáncer de estómago
180242	Cáncer de la trompa de Falopio
56044	Cáncer de la vesícula biliar
70567	Cáncer de las vías biliares
227535	Cáncer de mama familiar
227535	Cáncer de mama hereditario
213557	Cáncer de mama tipo glándula salivar
35808	Cáncer de ovario estromal de cordones sexuales
143	Cáncer de paratiroides
1331	Cáncer de próstata, forma familiar
284400	Cáncer de vejiga de células pequeñas
289385	Cáncer diagnosticado durante el embarazo
70482	Cáncer esofágico
26106	Cáncer familiar de estómago
63443	Cáncer gástrico
213610	Cáncer mülleriano mixto de cuerpo de útero
213812	Cáncer neuroectodérmico periférico cervical
213812	Cáncer neuroectodérmico periférico de cuello de útero
213630	Cáncer neuroectodérmico periférico de cuerpo de útero
217074	Cáncer pancreático
1333	Cáncer pancreático familiar
70573	Cáncer pulmonar de células pequeñas
1334	Candidiasis crónica familiar
35066	Candidiasis mucocutánea idiopática
75327	CAPEP
264691	Capilaritis pulmonar aislada
1968	Cara plana - microstomía - anomalías de oído

Número ORPHA	Enfermedad
199354	CARASIL
213605	Carcinofibroma de cuerpo de útero
97287	Carcinoide bronquial
97289	Carcinoide del timo
213828	Carcinoma adenoide basal cervical
213828	Carcinoma adenoide basal de cuello de útero
213823	Carcinoma adenoide quístico cervical
213823	Carcinoma adenoide quístico de cuello de útero
213741	Carcinoma adenoide quístico de cuerpo de útero
213741	Carcinoma adenoide quístico del endometrio
1501	Carcinoma adrenocortical
314422	Carcinoma ameloblástico
300557	Carcinoma ampular
319308	Carcinoma asociado a la translocación MITF/TFE
213777	Carcinoma cervical endocrino poco diferenciado
213767	Carcinoma cervical raro de células escamosas
319308	Carcinoma con translocación
231625	Carcinoma corticosuprarrenal con hipersecreción pura de aldosterona
231625	Carcinoma corticosuprarrenal productor puro de aldosterona
231625	Carcinoma corticosuprarrenal secretor puro de aldosterona
247203	Carcinoma de Bellini
329984	Carcinoma de células caliciformes
79140	Carcinoma de células de Merkel (MCC)
213716	Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago
67037	Carcinoma de células escamosas de la cabeza y cuello
284400	Carcinoma de células pequeñas de la vejiga urinaria
284400	Carcinoma de células pequeñas de vejiga
319314	Carcinoma de células renales asociado con un neuroblastoma
319276	Carcinoma de células renales claras
319308	Carcinoma de células renales con translocación
319303	Carcinoma de células renales cromóforo
217071	Carcinoma de células renales no familiar
319314	Carcinoma de células renales tras un neuroblastoma
213746	Carcinoma de células transicionales de cuerpo de útero
213746	Carcinoma de células transicionales del endometrio
213833	Carcinoma de células vídrias de cuello de útero

Número ORPHA	Enfermedad
300557	Carcinoma de la ampolla de Vater
56044	Carcinoma de la vesícula biliar
247203	Carcinoma de los conductos de Bellini
247203	Carcinoma de los túbulos colectores
227535	Carcinoma de mama familiar
227535	Carcinoma de mama hereditario
213557	Carcinoma de mama tipo glándula salivar
289682	Carcinoma de tipo linfoepitelial
180247	Carcinoma de vagina
284400	Carcinoma de vejiga de células pequeñas
251899	Carcinoma del plexo coroideo
180226	Carcinoma embrionario
289362	Carcinoma embrionario extracraneal
48736	Carcinoma embrionario intracraneal
213777	Carcinoma endocrino poco diferenciado de cuello de útero
213731	Carcinoma endocrino poco diferenciado de cuerpo de útero
213731	Carcinoma endocrino poco diferenciado del endometrio
213716	Carcinoma endometrial de células escamosas
99977	Carcinoma epidermoide de esófago
70482	Carcinoma esofágico
313920	Carcinoma gástrico asociado a EBV
313920	Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr
88673	Carcinoma hepatocelular
210159	Carcinoma hepatocelular de aparición en edad adulta
33402	Carcinoma hepatocelular de aparición en la infancia
300385	Carcinoma hipofisario
213721	Carcinoma indiferenciado de cuerpo de útero
213721	Carcinoma indiferenciado del endometrio
1332	Carcinoma medular de tiroides
99361	Carcinoma medular de tiroides familiar
213531	Carcinoma metaplásico de mama
319322	Carcinoma mucinoso tubular de células fusiformes
319287	Carcinoma multilocular de células claras
150	Carcinoma nasofaríngeo
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo
284400	Carcinoma neuroendocrino pobremente diferenciado de la vejiga
99869	Carcinoma neuroendocrino tímico
263331	Carcinoma neuroendocrino tímico bien diferenciado
263335	Carcinoma neuroendocrino tímico moderadamente diferenciado
263339	Carcinoma neuroendocrino tímico pobremente diferenciado
319487	Carcinoma no medular puro familiar de tiroides

Número ORPHA	Enfermedad
209989	Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga
209989	Carcinoma no papilar urotelial
217074	Carcinoma pancreático
213817	Carcinoma papilar cervical
319298	Carcinoma papilar de células renales
213817	Carcinoma papilar de cuello de útero
213726	Carcinoma papilar de cuerpo de útero
168829	Carcinoma papilar de la superficie serosa
146	Carcinoma papilar de tiroides
213726	Carcinoma papilar del endometrio
47044	Carcinoma papilar familiar de células renales
319487	Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides
319298	Carcinoma papilar renal
168829	Carcinoma peritoneal primario seroso
168829	Carcinoma primario peritoneal
168829	Carcinoma primario peritoneal extraovárico
213767	Carcinoma raro de células escamosas de cuello de útero
319276	Carcinoma renal de células claras
319287	Carcinoma renal de células claras multilocular
151	Carcinoma renal familiar
319319	Carcinoma renal medular
319287	Carcinoma renal quístico multilocular
99868	Carcinoma tímico
97290	Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar
319325	Carcinoma tubuloquístico
213512	Carcinosarcoma de ovario
369891	Cardiac anomalies-developmental delay-facial dysmorphism syndrome
90022	Cardiomiopatía - anomalías renales
85451	Cardiomiopatía amiloide familiar relacionada con la transtiretina
1344	Cardiomiopatía auricular con bloqueo cardíaco
57777	Cardiomiopatía cirrótica
70474	Cardiomiopatía con hipotonía por déficit de citocromo C oxidasa
66529	Cardiomiopatía de Tako-Tsubo
217598	Cardiomiopatía hipertrófica no familiar
217601	Cardiomiopatía hipertrófica por entrenamiento atlético intensivo
137675	Cardiomiopatía histiocitoide
137675	Cardiomiopatía oncocítica
563	Cardiomiopatía periparto
563	Cardiomiopatía postparto
75249	Cardiomiopatía restrictiva aislada familiar
99985	Cardiomiopatía restrictiva familiar tipo 1
99986	Cardiomiopatía restrictiva familiar tipo 2

Número ORPHA	Enfermedad
218432	Cardiomiopatía restrictiva familiar tipo 3
217720	Cardiomiopatía restrictiva no familiar
247	Cardiomiopatía ventricular derecha arritmógena
137675	Cardiomiopatía xantomatosa infantil
1350	Cardiopatía - anomalía de miembros tipo 2
1352	Cardiopatía - blefarofimosis - anomalía radial
1355	Cardiopatía - cara redonda - retraso congénito del desarrollo
1338	Cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia
85451	Cardiopatía amiloide relacionada con la transtiretina
1354	Cardiopatía congénita miembros cortos
95483	Cardiopatía univentricular
1361	Carnosinemia
324972	Cartilago inflamado con úlceras bucales y genitales
99429	CASI
1383	Catarata - sordera - hipogonadismo
1366	Catarata - alopecia - esclerodactilia
1368	Catarata - ataxia - sordera
1381	Catarata - déficit intelectual - atresia anal - uropatía
1387	Catarata - déficit intelectual - hipogonadismo
1373	Catarata - frenillo bucal - retraso del crecimiento
1375	Catarata - hipertriosis - déficit intelectual
2712	Catarata - microftalmia - radiculomegalia - defecto septal cardíaco
1380	Catarata - nefropatía - encefalopatía
100990	Catarata - neuropatía motora - baja estatura - anomalías esqueléticas
98989	Catarata cerúlea
48431	Catarata congénita - dismorfismo facial - neuropatía
330054	Catarata congénita - hipotonía muscular progresiva - pérdida de audición - retraso en el desarrollo
330054	Catarata congénita - hipotonía muscular progresiva - sordera - retraso en el desarrollo
1376	Catarata congénita - ictiosis
1369	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial
289499	Catarata congénita con microcórnea y opacidad corneal
98983	Catarata congénita tipo Volkmann
98990	Catarata coraliforme
306561	Catarata cortical autosómica dominante de aparición en la infancia
217046	Catarata cortical autosómica recesiva de aparición en la infancia

Número ORPHA	Enfermedad
306561	Catarata cortical progresiva autosómica dominante de aparición en la infancia
98985	Catarata de las suturas con opacidades en forma de Y
247794	Catarata juvenil - microcórnea - glucosuria renal
98991	Catarata nuclear
98992	Catarata parcial congénita
98988	Catarata polar anterior
98993	Catarata polar posterior
98984	Catarata pulverulenta
98988	Catarata subcapsular anterior
98993	Catarata subcapsular posterior
98986	Catarata tipo Coppock
98987	Catarata tipo Huterita
98994	Catarata total congénita
98995	Catarata zonular
162	Catarata-glaucoma
70476	Catarro primaveral
567	CATCH 22
99994	Causalgia
99067	CAVC - hipoplasia ventricular
99066	CAVC - obstrucción de la parte izquierda del corazón
99068	CAVC - tetralogía de Fallot
221061	Cavernoma cerebral familiar
221061	Cavernoma cerebral hereditario
70567	CCA
99978	CCA hiliar
99781	CCAL1
99782	CCAL2
2444	CCAM
280832	CCAM tipo 1
280840	CCAM tipo 2
280847	CCAM tipo 3
293825	CCAM tipo 4
293825	CCAM tipo IV
67037	CCECC
99827	CCHF
661	CCHS
289499	CCMCO
319276	CCRCC
2505	CCSF
85	CDA
293825	CDA por mutaciones en KLF1
98873	CDA tipo 2
98870	CDA tipo 3
98869	CDA tipo I
98869	CDAI
98873	CDAII
293825	CDAN4

Número ORPHA	Enfermedad
247203	CDC
79318	CDG1A
79319	CDG1B
79320	CDG1C
79321	CDG1D
79322	CDG1E
79323	CDG1F
79324	CDG1G
79325	CDG1H
79326	CDG1I
86309	CDG1J
79327	CDG1K
79328	CDG1L
91131	CDG1M
244310	CDG1N
263494	CDG1O
280071	CDG1P
324737	CDG-1q
300536	CDG1R
324422	CDG-1s
329178	CDG1U
79329	CDG2A
79330	CDG2B
99843	CDG2C
79332	CDG2D
79333	CDG2E
238459	CDG2F
263508	CDG2G
95428	CDG2H
263487	CDG2I
263501	CDG2J
314667	CDG2k
356961	CDG2M
79318	CDG-Ia
79319	CDG-Ib
79320	CDG-Ic
79321	CDG-Id
79322	CDG-Ie
79323	CDG-If
79324	CDG-Ig
79325	CDG-Ih
79326	CDG-Ii
79329	CDG-IIa
79330	CDG-IIb
99843	CDG-IIc
79332	CDG-IId
79333	CDG-IIe
238459	CDG-IIf
263508	CDG-IIg
95428	CDG-IIh

Número ORPHA	Enfermedad
263487	CDG-IIi
263501	CDG-IIj
314667	CDG-IIk
356961	CDG-IIm
86309	CDG-Ij
79327	CDG-Ik
79328	CDG-Il
91131	CDG-Im
244310	CDG-In
263494	CDG-Io
280071	CDG-Ip
324737	CDG-Iq
300536	CDG-Ir
324422	CDG-Is
319646	CDGIt
329178	CDG-Iu
2140	CDH
1529	CDHS
178029	CDI
95626	CDI adquirida
30925	CDI hereditaria
35173	CDPX2
1459	CEC
67037	CECC
1515	CED
322	CEE
157843	Cefalalgia trigémino-autonómica
276429	Cefalea hipóica
57145	Cefalea unilateral neuralgiforme de breve duración con reacción conjuntival y lagrimeo
171844	Ceguera - escoliosis - aracnodactilia
88629	Ceguera al color azul
49382	Ceguera al color completa o incompleta
300337	Ceguera congénita por falta de adhesión de la retina
1389	Ceguera cortical - déficit intelectual - polidactilia
649	Ceguera de Episkopi
2737	Ceguera de los ríos
1390	Ceguera nocturna - anomalías esqueléticas - dismorfismo
215	Ceguera nocturna estacionaria congénita
75382	Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo Oguchi
49382	Ceguera para los colores de Pingelap
49382	Ceguera total al color
93942	Celosomía
2017	Celosomía torácica
329984	Célula caliciforme adenocarcinoide
329984	Célula caliciforme carcinoide

Número ORPHA	Enfermedad
83454	Células glómicas con malformaciones venosas
345	Celulitis disecante de cuero cabelludo
79277	CEP
169079	Cernunnos XLFD
134	Cetoacidosis por déficit de beta-cetotilasa
1399	Cetoaciduria - déficit intelectual - ataxia - sordera
511	Cetoaciduria de cadena ramificada
268145	Cetoaciduria de cadena ramificada clásica
268162	Cetoaciduria de cadena ramificada intermedia
268173	Cetoaciduria de cadena ramificada intermitente
268184	Cetoaciduria de cadena ramificada sensible a la tiamina
1520	CFND
1520	CFNS
242	CGD 46,XY
2388	ChAc
307766	CHACS
280288	Chaperonopatía mitocondrial HSP60
168577	CHC tipo 2
98975	CHED autosómica dominante
293603	CHED autosómica recesiva
98975	CHED1
293603	CHED2
98975	CHEDI
293603	CHEDII
324625	Chikungunya
180	CHM
97292	Choque cardiogénico
94087	CHP
37202	CI
99106	CIA tipo ostium primum
99103	CIA tipo ostium secundum
99105	CIA tipo sinus venoso
280615	Cianosis neonatal transitoria y anemia debida a hemoglobina Toms River
65682	CIBR
90080	Cicatrización tras cirugía de filtración de glaucoma
210	Ciclosporosis
231154	CID con expansión de células T gamma delta
217390	CID por deficiencia de DOCK8
317473	CID por deficiencia de ikaros
317476	CID por deficiencia de MAGT1
317428	CID por deficiencia de ORAI1
317430	CID por deficiencia de STIM1
314689	CID por deficiencia de STK4
217390	CID por déficit de DOCK8

Número ORPHA	Enfermedad
317473	CID por déficit de ikaros
317476	CID por déficit de MAGT1
317428	CID por déficit de ORAI1
157949	CID por déficit de RAG 1/2
317430	CID por déficit de STIM1
314689	CID por déficit de STK4
231154	CID T+B+ por deficiencia parcial de RAG1
231154	CID T+B+ por déficit parcial de RAG1
2932	CIDP
95486	Cierre prematuro del conducto arterial
95486	Cierre prematuro del conducto arterioso persistente
294422	CIF
3135	Cifosis juvenil de Scheuermann familiar
211	Cilindromatosis de Poncet-Spiegler
2978	CIPO
65682	CIRB
186	Cirrosis biliar primaria
168583	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte
209919	Cirrosis idiopática asociada al cobre
157820	CISS
212	Cistationinuria
1560	Cisticercosis
213	Cistinosis
214	Cistinuria
93612	Cistinuria tipo A
93613	Cistinuria tipo B
214	Cistinuria-lisinuria
37202	Cistitis intersticial
206470	Cistoadenoma seroso o mucinoso de la infancia
86836	Citopenia refractaria con displasia multilineal
187	Citrulinemia
247525	Citrulinemia clásica
247573	Citrulinemia de inicio tardío tipo 1
247573	Citrulinemia de inicio tardío tipo I
247573	Citrulinemia del adulto tipo 1
247573	Citrulinemia del adulto tipo I
247546	Citrulinemia neonatal aguda tipo 1
247546	Citrulinemia neonatal aguda tipo I
247525	Citrulinemia tipo 1
247585	Citrulinemia tipo 2
247525	Citrulinemia tipo I
247585	Citrulinemia tipo II
99096	CIV múltiple
99097	CIV simple
90790	CLAH
325524	CLAH clásica
325529	CLAH no clásica
97249	CLAM

Número ORPHA	Enfermedad
295014	Clinodactilia familiar aislada de los dedos de la mano
284448	CLIPPERS
86850	Cloroma
192	CLS
85136	CLWM
91138	CM
289504	CMAMMA
258	CMD1A
98893	CMD1B
99763	CMO I
99763	CMO II
71	CMRD
324611	CMT por mutación en KIF5A
101075	CMT1X
228179	CMT2M
228174	CMT2N
284232	CMT2O
300319	CMT2P
329258	CMT2Q
101076	CMT2X
101077	CMT3X
363981	CMT4B3
101102	CMT4C2 axonal autosómica recesiva
139515	CMT4J
101078	CMT4X
99014	CMT5X
90120	CMT6
352675	CMT6X
1556	CMTC
100043	CMTDIA
100044	CMTDIB
100045	CMTDIC
100046	CMTDID
93114	CMTDIE
352670	CMTDIF
101075	CMTX1
101076	CMTX2
101077	CMTX3
101078	CMTX4
99014	CMTX5
352675	CMTX6
319160	CNM4
1456	Coartación de aorta atípica
1455	Coartación de aorta con transmisión dominante
1456	Coartación de la aorta abdominal
1457	Coartación ístmica
228123	Coccidioidomycosis
53296	Colagenoma cutáneo familiar
228264	Colagenoma eruptivo

Número ORPHA	Enfermedad
79147	Colagenosis perforante reactiva familiar
70567	Colangiocarcinoma
99978	Colangiocarcinoma hiliar
171	Colangitis esclerosante primaria
300552	Colangitis folicular y pancreatitis
95430	Colapso congénito grave de las vías respiratorias
173	Cólera
97282	Cólera pancreático
1415	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
69663	Colestasis con mutación del gen ABCB4
69665	Colestasis intrahepática del embarazo
172	Colestasis intrahepática familiar progresiva
79306	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1
79304	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2
79305	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3
69665	Colestasis intrahepática gravídica
247598	Colestasis intrahepática neonatal debida a déficit de citrina
65682	Colestasis intrahepática recurrente benigna
99960	Colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 1
99961	Colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 2
69665	Colestasis intrahepática recurrente del embarazo
1414	Colestasis linfedema
69665	Colestasis relacionada con el embarazo
36205	Colitis colagenosa
103912	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera
103920	Colitis indeterminada
65279	Colitis linfocítica
58220	Colitis microscópica
1473	Coloboma - fisura labiopalatina - déficit intelectual
98942	Coloboma corio-retiniano
98943	Coloboma de cristalino
98944	Coloboma de iris
98947	Coloboma de las papilas ópticas
98946	Coloboma de párpado
1475	Coloboma del nervio óptico con enfermedad renal
98945	Coloboma macular
1471	Coloboma macular - braquidactilia tipo b
91494	Coloboma macular - fisura palatina - hallux valgus
369913	Combined oxidative phosphorylation defect type 17
166286	Comedonevus de la palma

Número ORPHA	Enfermedad
1359	Complejo de Carney
3304	Complejo de Fallot - déficit intelectual - retraso en el crecimiento
1986	Complejo de Gollop-Wolfgang
99063	Complejo de Shone
322	Complejo extrofia vesical-epispiadias-extrofia cloacal
322	Complejo extrofia-epispiadias
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito
2019	Complejo FFU
2369	Complejo "limb body wall"
2369	Complejo miembros-pared abdominal
93929	Complejo OEIS
220295	Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne
220295	Complejo XP/CS
268316	Complicaciones en hemodiálisis
306644	Complicaciones tras un trasplante de órganos
353334	Comunicación arteriovenosa congénita de la retina
353334	Comunicación arteriovenosa retiniana congénita
1478	Comunicación interauricular
1479	Comunicación interauricular con defecto de conducción
1480	Comunicación interventricular
52183	Condensación prematura de cromosomas con microcefalia y déficit intelectual
1416	Condrocálcinosis articular familiar
99781	Condrocálcinosis familiar articular tipo 1
99782	Condrocálcinosis familiar articular tipo 2
166272	Condrosplasia - dentinogénesis imperfecta - laxitud articular
166272	Condrosplasia - dentinogénesis imperfecta - laxitud de las articulaciones
1422	Condrosplasia - pseudohermafroditismo
1422	Condrosplasia - trastorno del desarrollo sexual
280586	Condrosplasia con dislocaciones articulares tipo gPAPP
263463	Condrosplasia con luxaciones articulares congénitas tipo CHST3
3144	Condrosplasia con pelvis con estructura en espiral
1190	Condrosplasia de células gigantes
166272	Condrosplasia de Goldblatt
163966	Condrosplasia dominante ligada al X - hidrocefalia - microftalmia
163966	Condrosplasia dominante ligada al X tipo Chassaing-Lacombe
50945	Condrosplasia letal tipo Blomstrand
1420	Condrosplasia letal tipo Moerman
1421	Condrosplasia letal tipo Seller
166035	Condrosplasia metafisaria - retinosis pigmentaria

Número ORPHA	Enfermedad
175	Condrosplasia metafisaria autosómica recesiva
33067	Condrosplasia metafisaria tipo Jansen
166038	Condrosplasia metafisaria tipo Kaitila
174	Condrosplasia metafisaria tipo Schmid
2501	Condrosplasia metafisaria tipo Spahr
79344	Condrosplasia punctata autosómica dominante
79345	Condrosplasia punctata braquitelefalángica
35173	Condrosplasia punctata dominante ligada al X
176	Condrosplasia punctata no rizomélica
177	Condrosplasia punctata rizomélica
309789	Condrosplasia punctata rizomélica tipo 1
309796	Condrosplasia punctata rizomélica tipo 2
309803	Condrosplasia punctata rizomélica tipo 3
79346	Condrosplasia punctata tipo húmero-metacarpiana
79347	Condrosplasia punctata tipo Toriello
79344	Condrosplasia punctata, tipo Sheffield
1423	Condrosplasia recesiva letal
50945	Condrosplasia tipo Blomstrand
2098	Condrosplasia tipo Grebe
35173	Condrosplasia congénita calcificante
800	Condrosplasia miotónica
1428	Condromalacia
99646	Condromatosis metafisaria con aciduria d-2-hidroxi-glutárica
55880	Condrosarcoma
209916	Condrosarcoma mixoide extraesquelético
95487	Conducto arterial atípico
46627	Conducto arterioso permeable con dismorfia facial y anomalías del meñique
706	Conducto arterioso permeable persistente
228190	Conducto arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos
95487	Conducto arterioso persistente atípico
75567	Congelación progresiva y primaria del movimiento de la marcha
370959	Congenital muscular dystrophy with cerebellar involvement
371007	Congenital muscular dystrophy with hyperlaxity
370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability
369861	Congenital sideroblastic anemia-B-cell immunodeficiency-periodic fever-developmental delay syndrome
1482	Conjuntivitis gonocócica
97231	Conjuntivitis leñosa

Número ORPHA	Enfermedad
85168	Conodisplasia craneofacial
99121	Continuación álgica de la vena cava inferior
251515	Contractura en flexión plantar
79142	Contractura familiar de Dupuytren
1484	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
3454	Contracturas de pies - atrofia muscular - apraxia oculomotora
79156	Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilisuria
199343	Convulsiones - sordera neurosensorial - ataxia - déficit intelectual - desequilibrio electrolítico
3006	Convulsiones con respuesta a la piridoxina
3006	Convulsiones con respuesta a la vitamina B6
306	Convulsiones infantiles benignas familiares
31709	Convulsiones infantiles y coreoatetosis
1949	Convulsiones neonatales benignas familiares
64545	Convulsiones neonatales idiopáticas benignas
140927	Convulsiones neonatales-infantiles benignas familiares
293181	Convulsiones parciales migratorias de la infancia
293181	Convulsiones parciales migratorias malignas de la infancia
79097	Convulsiones sensibles al ácido fólico
79096	Convulsiones sensibles al piridoxal fosfato
79273	Coproporfiria hereditaria
99098	Cor triatriatum dexter
99099	Cor triatriatum sinister
99099	Cor triatriatum sinistrum
1461	Corazón en criss-cross
95443	Corazón en la línea media
1463	Corazón triatrial
1464	Corazón univentricular
99069	Corazón univentricular con una sola válvula ventricular
178	Cordoma
1429	Corea benigna familiar
1429	Corea benigna hereditaria
399	Corea de Huntington
248111	Corea de Huntington juvenil
306731	Corea de Sydenham
83467	Corea fibrilar de Morvan
2388	Corea-acantocitosis
2388	Coreoacantocitosis
209905	Coreoatetosis - hipotiroidismo - dificultad respiratoria neonatal
98809	Coreoatetosis cinesigénica paroxística
53583	Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad

Número ORPHA	Enfermedad
1431	Coreoatetosis paroxística familiar
53583	Coreoatetosis/espasticidad episódicas
252015	Coriocarcinoma del sistema nervioso central
99926	Coriocarcinoma gestacional
289356	Coriocarcinoma ovárico no gestacional
2518	Coriorretinopatía - microcefalia, autosómica recesiva
179	Coriorretinopatía tipo Birdshot
91353	Coristoma
53691	Córnea plana congénita
180	Coroideremia
1435	Coroideremia - obesidad - sordera
1434	Coroideremia hipopituitarismo
35686	Coroiditis serpiginosa
35686	Coroidopatía geográfica helicoidal peripapilar
2318	CORS
1506	Costillas finas - dismorfia - huesos tubulares
254920	COXP2
254925	COXP4
137908	COXP5
254930	COXP7
319504	COXP8
319509	COXP9
314637	COXP10
324535	COXP11
319514	COXP13
319519	COXP14
319524	COXP15
352563	COXP16
2444	CPAM
280827	CPAM tipo 0
280832	CPAM tipo 1
280840	CPAM tipo 2
280847	CPAM tipo 3
280854	CPAM tipo 4
70573	CPCP
475	CPD IV
663	CPEO de herencia materna
329336	CPEO del adulto con miopatía mitocondrial
300564	CPFE
91359	CPI
168829	CPP
1416	CPPD
1416	CPPDD
168829	CPPEO
228302	CPT2, forma adulta
228305	CPT2, forma hepatocardiomuscular
228305	CPT2, forma infantil grave

Número ORPHA	Enfermedad
228302	CPT2, forma miopática
228308	CPT2, forma neonatal
228308	CPT2, forma sistémica letal
228302	CPTII, forma adulta
228305	CPTII, forma hepatocardiomuscular
228305	CPTII, forma infantil grave
228302	CPTII, forma miopática
228308	CPTII, forma neonatal
228308	CPTII, forma sistémica letal
3286	CPVT
60015	Cráneo bifido hereditario
93267	Cráneo en hoja de trébol - anomalías congénitas múltiples
93274	Cráneo en hoja de trébol - displasia ósea micromélica
100978	Cráneo en hoja de trébol - displasia torácica asfixiante
1526	Craneo sinostosis - sinostosis múltiples - nefropatía
2872	Craneoestenosis sagital con enfermedad cardíaca congénita, déficit intelectual y anquilosis mandibular
54595	Craneofaringioma
1525	Cráneo-osteo-artropatía
63260	Craneorraquisquisis
1532	Craneosinostosis - alopecia - defecto cerebral
85199	Craneosinostosis - anomalías anales - poroqueratosis
1533	Craneosinostosis - aplasia de peroné
1534	Craneosinostosis - aplasia radial, tipo Imaizumi
2952	Craneosinostosis - artrogriposis - fisura palatina
1535	Craneosinostosis - braquidactilia
52054	Craneosinostosis - calcificaciones intracraneales
1530	Craneosinostosis - catarata
2872	Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - déficit intelectual
171839	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari 1 - sinostosis radioulnar
1538	Craneosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia
2145	Craneosinostosis de Herrmann-Opitz
97340	Craneosinostosis de Hunter-McAlpine
1541	Craneosinostosis tipo Boston
1527	Craneosinostosis tipo Filadelfia
2145	Craneosinostosis tipo Herrmann-Opitz
1541	Craneosinostosis tipo Warman
284149	Craneosinostosis y anomalías dentales
157832	Craniorrinia
71	CRD
137634	CreCIMIENTO excesivo - macrocefalia - dismorfismo facial

Número ORPHA	Enfermedad
281190	CRIE
91138	Crioglobulinemia esencial
91138	Crioglobulinemia esencial mixta
91138	Crioglobulinemia mixta
93554	Crioglobulinemia mixta tipo 2
93555	Crioglobulinemia mixta tipo 3
93554	Crioglobulinemia mixta tipo II
93555	Crioglobulinemia mixta tipo III
91138	Crioglobulinemia primaria
91139	Crioglobulinemia simple
91139	Crioglobulinemia tipo 1
91139	Crioglobulinemia tipo I
91138	Crioglobulinemia vascular
168577	Criohidrocitosis con déficit de estomatina
168577	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida
168577	Criohidrocitosis hereditaria tipo 2
1546	Criptococosis
91396	Criptoftalmia aislada
98949	Criptoftalmia completa
98950	Criptoftalmia parcial
1547	Criptomicrotia - braquidactilia - anomalías de dermatoglifos
1548	Criptorquidia - aracnodactilia - déficit intelectual
1549	Criptosporidiosis
357329	Criptosporidiosis - colangitis crónica - enfermedad del hígado
86906	Crisis gelásticas con hamartomas hipotalámicos
166418	Crisis inducidas por alimentación
166430	Crisis inducidas por micción
166421	Crisis inducidas por orgasmo
166424	Crisis inducidas por pensamiento
166415	Crisis inducidas por sonidos
166305	Crisis infantiles benignas asociadas con gastroenteritis leve
166295	Crisis infantiles no familiares benignas
166311	Crisis infantiles parciales benignas
1544	Crisis parciales benignas del adolescente
166433	Crisis por lectura
95409	Crisis suprarrenal
313838	CRMCC
324964	CRMO
2778	CRMO juvenil
93668	CRMO, forma adulta
182	Cromoblastomicosis
182	Cromomicosis
1437	Cromosoma 1 en anillo
96171	Cromosoma 2 en anillo
96172	Cromosoma 3 en anillo
1447	Cromosoma 4 en anillo
251043	Cromosoma 5 en anillo

Número ORPHA	Enfermedad
1448	Cromosoma 6 en anillo
1449	Cromosoma 7 en anillo
1450	Cromosoma 8 en anillo
96173	Cromosoma 9 en anillo
1438	Cromosoma 10 en anillo
96175	Cromosoma 11 en anillo
1439	Cromosoma 12 en anillo
96176	Cromosoma 13 en anillo
1440	Cromosoma 14 en anillo
96177	Cromosoma 15 en anillo
3306	Cromosoma 15 isocéntrico
96178	Cromosoma 16 en anillo
1441	Cromosoma 17 en anillo
1442	Cromosoma 18 en anillo
1443	Cromosoma 19 en anillo
1444	Cromosoma 20 en anillo
1445	Cromosoma 21 en anillo
1446	Cromosoma 22 en anillo
261529	Cromosoma Y en anillo
101068	CSCD
35122	CSID
306436	CSID con intolerancia al almidón
306474	CSID con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	CSID con tolerancia mínima al almidón
306486	CSID sin intolerancia a la sacarosa
306462	CSID sin intolerancia al almidón
329217	CSVT
247525	CTLN1
3011	Cuadruplejía espástica - retinosis pigmentaria - déficit intelectual
357175	Cúbito corto - dismorfismo - hipotonía - déficit intelectual
99113	Curso subaórtico de la vena innominal
1555	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis
209	Cutis laxa
2962	Cutis laxa - opacidad corneal - déficit intelectual
3128	Cutis laxa - osteoporosis
228285	Cutis laxa adquirida
228285	Cutis laxa adquirido
90348	Cutis laxa autosómica dominante
90349	Cutis laxa autosómica recesiva con afectación sistémica grave
90349	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1
90350	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2
357074	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2, tipo clásico
357074	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2, tipo Debré
357064	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2, tipo progeroide
357058	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2A

Número ORPHA	Enfermedad
357064	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2B
90349	Cutis laxa autosómica recesiva tipo enfisema pulmonar
221145	Cutis laxa con anomalías urinarias, gastrointestinales y pulmonares graves
90350	Cutis laxa con laxitud articular y retraso en el desarrollo
198	Cutis laxa ligado al X
1556	Cutis marmorata telangiectasia congénita
671	Cutis verticis gyrata primaria
357220	Cutis verticis gyrata primaria esencial
357225	Cutis verticis gyrata primaria no esencial
77303	CVID por defecto intrínseco de células B
99831	CVID por defecto intrínseco de células T
356978	D,L-2-HGA
90038	D+SHU
79315	D-2-HGA
1146	DA1
251515	DA10
1146	DA1A
329457	DA5D
79078	Dacrioadenitis y sialoadenitis crónicas
79078	Dacrioadenitis y sialoadenitis relacionadas con IgG4
1562	Dacriocistitis - osteopoiquilosis
141083	Dacriocistocele
275523	DALD
99844	DAL-III
1564	Dandy-Walker - hemangioma facial
90056	Daño cerebral traumático de moderado a grave
90058	Daño de la médula espinal
70589	DBP
79456	DCM
75381	DCMD
1653	DD
99970	DDLS
303	DEB
158673	DEB acral
79410	DEB pretibial
89843	DEB pruriginosa
158676	DEB sólo ungueal
79411	DEB, dermólisis ampollosa del recién nacido
79411	DEB, dermólisis bullosa del recién nacido
158673	DEB-ac
79411	DEB-BDN
644	Debilidad muscular neurogénica - ataxia - retinosis pigmentaria
158676	DEB-na
89843	DEB-Pr
79410	DEB-Pt
295006	Dedo gordo del pie bífido

Número ORPHA	Enfermedad
295177	Dedo gordo del pie bífido, bilateral
295175	Dedo gordo del pie bífido, unilateral
294996	Dedos de las manos cortos
295130	Dedos de las manos cortos, forma bilateral
295128	Dedos de las manos cortos, forma unilateral
294998	Dedos de los pies cortos
295134	Dedos de los pies cortos, bilateral
295132	Dedos de los pies cortos, forma unilateral
314637	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 10
324535	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 11
352563	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 16
26	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina
79282	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblC
79283	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblD
79284	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblF
79301	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 1
79303	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 2
79302	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 3
99095	Defecto de Gerbode
137908	Defecto de la fosforilación oxidativa combinada tipo 5
1507	Defecto de la segmentación costovertebral - mesomelia
450	Defecto de lateralidad
52056	Defecto de rayo cubital/peroneo - braquidactilia
2195	Defecto de transporte de glutamato-aspartato
171690	Defecto en el transportador del lactato eritrocitario
2489	Defecto en las extremidades superiores - anomalías en ojos y orejas
314637	Defecto OXPHOS combinado tipo 10
2847	Defecto pericárdico y diafragmático
2216	Defectos de nacimiento inducidos por hipertermia materna
93937	Defectos terminales transversos del brazo
277	Deficiencia ADA
91385	Deficiencia adquirida de inhibidor C1
6	Deficiencia aislada de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
99731	Deficiencia aislada de sulfito oxidasa
33355	Deficiencia AK2
254864	Deficiencia benigna de COX

Número ORPHA	Enfermedad
1979	Deficiencia combinada de insulina, factor de crecimiento insulínico tipo 1 (IGF1) y factor de crecimiento epidérmico (EGF)
308386	Deficiencia combinada de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo A
308393	Deficiencia combinada de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo B
308400	Deficiencia combinada de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo C
168601	Deficiencia congénita de enteroquinasa
306436	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón
306474	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa con tolerancia mínima al almidón
306486	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia a la sacarosa
306462	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia al almidón
289157	Deficiencia de 1-alfa-hidroxilasa
35123	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxi-butiril-CoA dehidrogenasa
79157	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
79350	Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa
35123	Deficiencia de 3-hidroxi-2-metilbutiril-CoA dehidrogenasa
309127	Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa
35123	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa
168588	Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo I
320	Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa
35123	Deficiencia de 17-b hidroxiesteroide dehidrogenasa tipo 10
35708	Deficiencia de AADC
293838	Deficiencia de ácido lipoico sintasa
26792	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
79157	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta o ramificada
26793	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
43115	Deficiencia de aconitasa
313850	Deficiencia de aconitasa mitocondrial
199299	Deficiencia de ACTH aislada de aparición tardía
199296	Deficiencia de ACTH congénita aislada
141	Deficiencia de ACY2
277	Deficiencia de adenosina desaminasa

Número ORPHA	Enfermedad
99843	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II
99812	Deficiencia de ADN ligasa IV
309288	Deficiencia de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma adulta
309282	Deficiencia de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma infantil
324	Deficiencia de alfa-galactosidasa A
248340	Deficiencia de almacenamiento de los gránulos densos
141	Deficiencia de aminoacilasa 2
2785	Deficiencia de anhidrasa carbónica 2
300359	Deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 y desregulación inmune
309020	Deficiencia de apoC-II
425	Deficiencia de apolipoproteína A1
309271	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma adulta
309256	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma infantil tardía
309263	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma juvenil
141	Deficiencia de aspartoacilasa
65287	Deficiencia de beta-alanina sintasa
309310	Deficiencia de beta-D-galactosidasa
354	Deficiencia de beta-galactosidasa-1
169100	Deficiencia de cadena alpha del receptor de la interleuquina 2
926	Deficiencia de catalasa
228423	Deficiencia de células dendríticas, monocitos, B y NK linfoides
79506	Deficiencia de CEPT
333	Deficiencia de ceramidasa
169079	Deficiencia de cernunnos
169079	Deficiencia de cernunnos-XLF
212	Deficiencia de cistationasa
394	Deficiencia de cistationina beta-sintasa
212	Deficiencia de cistationina gamma-liasa
254864	Deficiencia de citocromo C oxidasa infantil reversible
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna
309108	Deficiencia de colipasa pancreática
79244	Deficiencia de componente dihidroipoamida acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Deficiencia de componente dihidroipoil-lisina-residuo acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Deficiencia de componente E2 del complejo piruvato deshidrogenasa
90795	Deficiencia de CYP11B1
169095	Deficiencia de de la hélice alada
255182	Deficiencia de diaforasa
79244	Deficiencia de dihidroipoamida acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa

Número ORPHA	Enfermedad
2394	Deficiencia de dihidroliipoamida deshidrogenasa
255182	Deficiencia de dihidroliipoil deshidrogenasa
461	Deficiencia de esteroide sulfatasa
882	Deficiencia de FAH
716	Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa
26791	Deficiencia de flavoproteína de transferencia de electrones
882	Deficiencia de fumarilacetoacetasa
882	Deficiencia de fumarilacetoacetasa hidrolasa
79238	Deficiencia de galactosa epimerasa
309297	Deficiencia de galactosamina-6-sulfatasa
79238	Deficiencia de GALE
309297	Deficiencia de GALNS
212	Deficiencia de gamma-cistationasa
33573	Deficiencia de gamma-glutamyl transpeptidasa
354	Deficiencia de GLB1
289891	Deficiencia de glicina N-metiltransferasa
199247	Deficiencia de globulina de unión a corticosteroide
71278	Deficiencia de glutamina sintetasa hereditaria
289846	Deficiencia de glutatión sintetasa con 5-oxoprolinuria
289849	Deficiencia de glutatión sintetasa sin 5-oxoprolinuria
171714	Deficiencia de GM3 sintetasa
169142	Deficiencia de gránulos específicos de neutrófilos
71278	Deficiencia de GS hereditario
309192	Deficiencia de hexosaminidasa A, forma adulta
309178	Deficiencia de hexosaminidasa A, forma infantil
309185	Deficiencia de hexosaminidasa A, forma juvenil
309239	Deficiencia de hexosaminidasa A, variante B1
309169	Deficiencia de hexosaminidasas A y B, forma adulta
309155	Deficiencia de hexosaminidasas A y B, forma infantil
309162	Deficiencia de hexosaminidasas A y B, forma juvenil
35123	Deficiencia de HSD
103908	Deficiencia de intercambio Na-H
70592	Deficiencia de IRAK 4
254864	Deficiencia de la cadena respiratoria infantil reversible
26791	Deficiencia de la flavoproteína ubiquinona oxidoreductasa transportadora de electrones
255182	Deficiencia de la proteína de unión E3 de la piruvato deshidrogenasa

Número ORPHA	Enfermedad
275761	Deficiencia de LAL
35708	Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa
156	Deficiencia de L-CPT1
156	Deficiencia de L-CPTI
79507	Deficiencia de leucotrieno C4 (LTC4) sintetasa
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal
255182	Deficiencia de lípoamida deshidrogenasa
2203	Deficiencia de lisina alfa-cetoglutarato reductasa
309015	Deficiencia de LPL
168598	Deficiencia de MAT
168598	Deficiencia de MAT I/III
71529	Deficiencia de MC4R
42	Deficiencia de MCAD
6	Deficiencia de MCC
308425	Deficiencia de MCEE
2170	Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G
622	Deficiencia de metilcobalamina
2169	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E
308380	Deficiencia de metilcobalamina tipo cblDv1
168598	Deficiencia de metionina adenosiltransferasa
35123	Deficiencia de MHBD
228423	Deficiencia de monocitos - células B - natural killer - dendríticas
183713	Deficiencia de MyD88
3137	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
309297	Deficiencia de N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa
169079	Deficiencia de NHEJ1
414	Deficiencia de ornitín aminotransferasa
35664	Deficiencia de P5CS
716	Deficiencia de PAH
79246	Deficiencia de PDH fosfatasa
79243	Deficiencia de piruvato descarboxilasa
765	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa
79243	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa
79244	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E2
2394	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3
79246	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa
760	Deficiencia de PNP
419	Deficiencia de prolina oxidasa
139406	Deficiencia de prosaposina combinada
255182	Deficiencia de proteína X del complejo piruvato deshidrogenasa
760	Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa
79155	Deficiencia de quinureninasa
217335	Deficiencia de RIN2

Número ORPHA	Enfermedad
3124	Deficiencia de sacaropina deshidrogenasa
79157	Deficiencia de SBCAD
26792	Deficiencia de SCAD
35123	Deficiencia de SCHAD
69076	Deficiencia de SGLT2
79243	Deficiencia de subunidad E1 alfa del complejo piruvato deshidrogenasa
255138	Deficiencia de subunidad E1 beta del complejo piruvato deshidrogenasa
308386	Deficiencia de sulfito oxidasa por deficiencia del cofactor molibdeno tipo A
308393	Deficiencia de sulfito oxidasa por deficiencia del cofactor molibdeno tipo B
308400	Deficiencia de sulfito oxidasa por deficiencia del cofactor molibdeno tipo C
99732	Deficiencia de sulfito oxidasa provocada por deficiencia del cofactor molibdeno
3315	Deficiencia de tiopurina S-metiltransferasa
199247	Deficiencia de transcortina
309031	Deficiencia de triacilglicerol-lipasa pancreática
79238	Deficiencia de UDP-galactosa-4-epimerasa
79238	Deficiencia de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
308487	Deficiencia de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa generalizada
26793	Deficiencia de VLCAD
93601	Deficiencia de xantina deshidrogenasa
93601	Deficiencia de xantina oxidasa
93601	Deficiencia de xantina oxidoreductasa
93601	Deficiencia de XDH
93601	Deficiencia de XO
93601	Deficiencia de XOR
309246	Deficiencia del activador de hexosaminidasa
210115	Deficiencia del antagonista del receptor de interleuquina 1
255182	Deficiencia del complejo 2-oxo-glutarato
255182	Deficiencia del complejo de deshidrogenasas de cetooácidos de cadena ramificada
765	Deficiencia del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Deficiencia del componente E2 del complejo piruvato deshidrogenasa
255182	Deficiencia del componente E3 del complejo piruvato deshidrogenasa
71277	Deficiencia del transportador de la glucosa tipo 1
255182	Deficiencia en la proteína L del sistema de clivaje de la glicina
308473	Deficiencia eritrocitaria de galactosa epimerasa
308473	Deficiencia eritrocitaria de GALE
308473	Deficiencia eritrocitaria de UDP-galactosa 4-epimerasa

Número ORPHA	Enfermedad
308473	Deficiencia eritrocitaria de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
169443	Deficiencia específica de anticuerpos con concentraciones normales de inmunoglobulina y valores normales de células B
309020	Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II
169085	Deficiencia familiar de CD8
309015	Deficiencia familiar de lipoproteína lipasa
2019	Deficiencia femoral focal proximal
622	Deficiencia funcional de metionina sintasa
308380	Deficiencia funcional de metionina sintasa tipo cblDv1
2169	Deficiencia funcional de metionina sintasa tipo cblE
2170	Deficiencia funcional de metionina sintasa tipo cblG
308487	Deficiencia generalizada de galactosa epimerasa
308487	Deficiencia generalizada de GALE
308487	Deficiencia generalizada de UDP-galactosa 4-epimerasa
2879	Deficiencia grave de las extremidades
469	Deficiencia hereditaria de fructosa-1-fosfato aldolasa
93323	Deficiencia longitudinal congénita de la fibula
93321	Deficiencia longitudinal congénita del radio
93320	Deficiencia longitudinal ulnar congénita
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas
309111	Deficiencia pancreática combinada de lipasa-colipasa
79292	Deficiencia parcial de LCAT
79312	Deficiencia parcial de metilmalonil-CoA mutasa
343	Deficiencia parcial de mevalonato quinasa
169464	Deficiencia primaria de CD59
1307	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatía
277	Déficit ADA
26348	Déficit adquirido de factor II
26349	Déficit adquirido de proteína S
631	Déficit aislado congénito de GH
631	Déficit aislado congénito de hormona del crecimiento
6	Déficit aislado de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
254913	Déficit aislado de ATP sintasa
254905	Déficit aislado de citocromo C oxidasa
1460	Déficit aislado de coenzima Q-citocromo C reductasa
1460	Déficit aislado de CoQ-citocromo C reductasa
254905	Déficit aislado de COX

Número ORPHA	Enfermedad
238670	Déficit aislado de factor liberador de tiotropina
238670	Déficit aislado de factor liberador de TSH
231692	Déficit aislado de hormona de crecimiento ligado al X
231662	Déficit aislado de hormona de crecimiento tipo IA
231671	Déficit aislado de hormona de crecimiento tipo IB
231679	Déficit aislado de hormona de crecimiento tipo II
231692	Déficit aislado de hormona de crecimiento tipo III
52901	Déficit aislado de hormona estimulante folicular (FSH)
238670	Déficit aislado de hormona liberadora de tiotropina
90674	Déficit aislado de la hormona estimulante de la tiroides
2609	Déficit aislado de NADH-coenzima Q reductasa
2609	Déficit aislado de NADH-CoQ reductasa
2609	Déficit aislado de NADH-ubiquinona reductasa
238670	Déficit aislado de protirelina
238670	Déficit aislado de pro-tiroliberina
3208	Déficit aislado de succinato-coenzima Q reductasa
3208	Déficit aislado de succinato-CoQ reductasa
3208	Déficit aislado de succinato-ubiquinona reductasa
99731	Déficit aislado de sulfito oxidasa
238670	Déficit aislado de tiroliberina
238670	Déficit aislado de TRF
238670	Déficit aislado de TRH
1460	Déficit aislado de ubiquinona-citocromo C reductasa
96	Déficit aislado de vitamina E
96	Déficit aislado de vitamina E familiar
2609	Déficit aislado del complejo 1 de la cadena respiratoria mitocondrial
3208	Déficit aislado del complejo 2 de la cadena respiratoria mitocondrial
1460	Déficit aislado del complejo 3 de la cadena respiratoria mitocondrial
254905	Déficit aislado del complejo 4 de la cadena respiratoria mitocondrial
254913	Déficit aislado del complejo 5 de la cadena respiratoria mitocondrial
2609	Déficit aislado del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial
3208	Déficit aislado del complejo II de la cadena respiratoria mitocondrial
1460	Déficit aislado del complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial
254905	Déficit aislado del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial

Número ORPHA	Enfermedad
254913	Déficit aislado del complejo V de la cadena respiratoria mitocondrial
631	Déficit aislado no adquirido de hormona del crecimiento
33355	Déficit AK2
976	Déficit APRT
254864	Déficit benigno de COX
467	Déficit combinado congénito de hormonas hipofisarias
35909	Déficit combinado de FV y FVIII
254920	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 2
254925	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 4
254930	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 7
319504	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 8
319509	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 9
319514	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 13
319519	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 14
319524	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 15
35909	Déficit combinado de los factores V y VIII
139406	Déficit combinado de prosaposina
308386	Déficit combinado de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo A
308393	Déficit combinado de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo B
308400	Déficit combinado de sulfito oxidasa, xantina deshidrogenasa y aldehído oxidasa tipo C
98434	Déficit combinado hereditario de factores de la coagulación vitamina K dependientes
98434	Déficit combinado hereditario de factores II, VII, IX y X
467	Déficit combinado no adquirido de hormonas hipofisarias
510	Déficit completo de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa
510	Déficit completo de HPRT
79293	Déficit completo de LCAT
289916	Déficit completo de metilmalonil-CoA mutasa
231662	Déficit congénito aislado de GH tipo IA
231671	Déficit congénito aislado de GH tipo IB
231679	Déficit congénito aislado de GH tipo II
231692	Déficit congénito aislado de GH tipo III
231662	Déficit congénito aislado de hormona de crecimiento tipo IA
231671	Déficit congénito aislado de hormona de crecimiento tipo IB

Número ORPHA	Enfermedad
231679	Déficit congénito aislado de hormona de crecimiento tipo II
231692	Déficit congénito aislado de hormona de crecimiento tipo III
209893	Déficit congénito aislado de la globulina de unión a la tiroxina
209893	Déficit congénito aislado de TBG
79	Déficit congénito de alfa2-antiplasmina
168612	Déficit congénito de alfa-fetoproteína
168601	Déficit congénito de enteroquinasa
91	Déficit congénito de estrógenos
330	Déficit congénito de factor Hageman
332	Déficit congénito de factor intrínseco
328	Déficit congénito de factor Stuart
330	Déficit congénito de factor XII
335	Déficit congénito de fibrinógeno
103910	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos
53690	Déficit congénito de lactasa
749	Déficit congénito de precalicreína
745	Déficit congénito de proteína C
743	Déficit congénito de proteína S
483	Déficit congénito de quinínogeno de alto peso molecular
35122	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa
306436	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón
306474	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa con tolerancia mínima al almidón
306486	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia a la sacarosa
306462	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia al almidón
79095	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares tipo 4
859	Déficit congénito de transcobalamina
325	Déficit congénito del factor II
326	Déficit congénito del factor V
327	Déficit congénito del factor VII
328	Déficit congénito del factor X
329	Déficit congénito del factor XI
331	Déficit congénito del factor XIII
465	Déficit congénito del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1
147	Déficit CPS1
289157	Déficit de 1-alfa-hidroxilasa
79157	Déficit de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
79351	Déficit de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa
35701	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
309127	Déficit de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa

Número ORPHA	Enfermedad
5	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
2118	Déficit de 4-alfa-hidroxiifenilpiruvato hidroxilasa
753	Déficit de 5-alfa-reductasa tipo 2
33572	Déficit de 5-oxoprolinasa
99135	Déficit de 6-fosfogluconato deshidrogenasa
13	Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa
818	Déficit de 7-deshidrocolesterol-reductasa
168588	Déficit de 11-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo 1
752	Déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
99763	Déficit de 18 hidroxilasa
99763	Déficit de 18 oxidasa
35708	Déficit de AADC
247525	Déficit de ácido argininosuccínico sintasa
247525	Déficit de ácido argininosuccínico sintetasa
276066	Déficit de ácido biliar CoA ligasa y amidación defectuosa
293838	Déficit de ácido lipoico sintasa
2971	Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal
99901	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa 9
26792	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
42	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
26793	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
79157	Déficit de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena corta o ramificada
43115	Déficit de aconitasa
313850	Déficit de aconitasa mitocondrial
141	Déficit de ACY2
46	Déficit de adenilsuccinato liasa
976	Déficit de adenina fosforibosiltransferasa
277	Déficit de adenosina desaminasa
45	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa
2968	Déficit de adhesión leucocitaria
99842	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I
99843	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II
99844	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III
99812	Déficit de ADN ligasa IV
101089	Déficit de AID
93598	Déficit de alanina glioxilato aminotransferasa peroxisomal
99763	Déficit de aldosterona sintasa
99764	Déficit de aldosterona sintasa no ligado a CYP11B2
99764	Déficit de aldosterona sintasa no ligado al gen de la aldosterona sintasa

Número ORPHA	Enfermedad
134	Déficit de alfa metil acetoacetyl-CoA tiolasa
60	Déficit de alfa-1 antitripsina
365	Déficit de alfa-1,4-glucosidasa ácida
308604	Déficit de alfa-1,4-glucosidasa ácida de aparición adulta
308552	Déficit de alfa-1,4-glucosidasa ácida de aparición infantil
308573	Déficit de alfa-1,4-glucosidasa ácida de aparición juvenil
93594	Déficit de alfa-1-antiquimotripsina
61	Déficit de alfa-D-manosidasa lisosomal
309288	Déficit de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma adulta
309282	Déficit de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma infantil
324	Déficit de alfa-galactosidasa A
349	Déficit de alfa-L-fucosidasa
579	Déficit de alfa-L-iduronidasa
79280	Déficit de alfa-N-acetilgalactosaminidasa de aparición adulta
79279	Déficit de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1
79280	Déficit de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2
79281	Déficit de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3
721	Déficit de almacenamiento del pool de gránulos alfa
366	Déficit de amilo-1,6- glucosidasa
141	Déficit de aminoacilasa 2
2785	Déficit de anhidrasa carbónica 2
300359	Déficit de anticuerpos asociado a PLCG2 y desregulación inmune
309020	Déficit de apoC-II
90	Déficit de arginasa
35704	Déficit de arginina:glucina amidinotransferasa
247525	Déficit de argininosuccinato sintasa
247525	Déficit de argininosuccinato sintetasa
23	Déficit de argininosuccinasa
512	Déficit de arilsulfatasa A
309271	Déficit de arilsulfatasa A, forma adulta
309256	Déficit de arilsulfatasa A, forma infantil tardía
309263	Déficit de arilsulfatasa A, forma juvenil
91	Déficit de aromatasas
93	Déficit de aspartilglucosaminidasa
141	Déficit de aspartoacilasa
247525	Déficit de ASS
250977	Déficit de ATIC
511	Déficit de BCKD
268145	Déficit de BCKD clásica
268162	Déficit de BCKD intermedia
268173	Déficit de BCKD intermitente

Número ORPHA	Enfermedad
268184	Déficit de BCKD sensible a la tiamina
511	Déficit de BCKDH
79332	Déficit de beta-1,4-galactosiltransferasa
65287	Déficit de beta-alanina sintetasa
309310	Déficit de beta-D-galactosidasa
354	Déficit de beta-galactosidasa-1
584	Déficit de beta-glucuronidasa
118	Déficit de beta-manosidasa lisosomal
65287	Déficit de beta-ureidopropionasa
205	Déficit de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa
79234	Déficit de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa tipo 1
79235	Déficit de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa tipo 2
205	Déficit de bilirrubina uridindifosfato glucuronosiltransferasa
205	Déficit de bilirrubina-UGT
79234	Déficit de bilirrubina-UGT tipo 1
79235	Déficit de bilirrubina-UGT tipo 2
79241	Déficit de biotinidasa
79241	Déficit de BTB
132	Déficit de butiril-colinesterasa
280133	Déficit de C3
183675	Déficit de cadena Kappa
169110	Déficit de cadenas pesadas de inmunoglobulinas
147	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa
147	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa 1
156	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 1 hepática
156	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 1A
156	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa I hepática
156	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa IA
157	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
228302	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma adulta
228305	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma hepatocardiomuscular
228305	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma infantil grave
228302	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática
228308	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal
228308	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II, forma sistémica letal
228302	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma adulta
228305	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma hepatocardiomuscular
228305	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma infantil grave

Número ORPHA	Enfermedad
228302	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma miopática
228308	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma neonatal
228308	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma sistémica letal
159	Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa
1361	Déficit de carnosinasa
926	Déficit de catalasa
228337	Déficit de catepsina D
169085	Déficit de CD8 familiar
228423	Déficit de células dendríticas, monocitos, B y NK linfoides
333	Déficit de ceramidasa
169079	Déficit de cernunnos
169079	Déficit de cernunnos-XLF
212	Déficit de cistationasa
394	Déficit de cistationina beta-sintasa
212	Déficit de cistationina gamma-liasa
101089	Déficit de citidina deaminasa inducida por activación
1561	Déficit de citocromo C oxidasa
254864	Déficit de citocromo C oxidasa infantil reversible
70472	Déficit de citocromo C oxidasa tipo franco-canadiense
70472	Déficit de citocromo oxidasa de Saguenay-Lac-St.Jean
565	Déficit de cobre ligado al X
35656	Déficit de coenzima Q 10
309108	Déficit de colipasa pancreática
79244	Déficit de componente dihidrolipoamida acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Déficit de componente dihidrolipoil-lisina-residuo acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Déficit de componente E2 del complejo piruvato deshidrogenasa
35656	Déficit de CoQ10
99763	Déficit de corticosterona metil oxidasa tipo 1
70472	Déficit de COX tipo franco-canadiense
70472	Déficit de COX-SLSJ
156	Déficit de CPT-1A
90795	Déficit de CYP11B1
35664	Déficit de Delta-1-pirrolina 5-carboxilato sintetasa
1578	Déficit de deshidratasa
511	Déficit de deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada
268145	Déficit de deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada clásica
268162	Déficit de deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada intermedia

Número ORPHA	Enfermedad
268173	Déficit de deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada intermitente
268184	Déficit de deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada sensible a la tiamina
363543	Déficit de desmina debida a LGMD2
93599	Déficit de D-glicerato deshidrogenasa
941	Déficit de D-glicerato quinasa
319651	Déficit de DHFR
255182	Déficit de diaforasa
319651	Déficit de dihidrofolato reductasa
2394	Déficit de dihidrolipoamida deshidrogenasa
255182	Déficit de dihidrolipoil deshidrogenasa
1675	Déficit de dihidropirimidina deshidrogenasa
38874	Déficit de dihidropirimidinasa
226	Déficit de dihidropteridina reductasa
243343	Déficit de dimetilglicina deshidrogenasa
2394	Déficit de DLD
243343	Déficit de DMG deshidrogenasa
91131	Déficit de dolicol quinasa
79322	Déficit de Dol-P-manosiltransferasa
230	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa
99849	Déficit de enolasa del músculo
99849	Déficit de enolasa muscular
300	Déficit de enzima bifuncional
3196	Déficit de esteroide deshidrogenasa - anomalías dentales
461	Déficit de esteroide sulfatasa
909	Déficit de esterol 27-hidroxilasa
46059	Déficit de esterol-C5-desaturasa
26791	Déficit de ETFA
26791	Déficit de ETFB
26791	Déficit de ETFDH
332	Déficit de factor intrínseco
332	Déficit de factor intrínseco gástrico
169793	Déficit de factor IX grave
169799	Déficit de factor IX leve
169796	Déficit de factor IX moderadamente grave
169802	Déficit de factor VIII grave
169808	Déficit de factor VIII leve
169805	Déficit de factor VIII moderadamente grave
882	Déficit de FAH
3261	Déficit de FAS
716	Déficit de fenilalanina hidroxilasa
51208	Déficit de formiminotransferasa ciclodeaminasa
35121	Déficit de fosfatasa ácida
534	Déficit de fosfatidilinositol-4,5-bisfosfato-5-fosfatasa
79316	Déficit de fosfoenol piruvato carboxiquinasa 1

Número ORPHA	Enfermedad
79317	Déficit de fosfoenol piruvato carboxiquinasa 2
2880	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
97234	Déficit de fosfoglicerato mutasa muscular
711	Déficit de fosfoglucomutasa 1
79318	Déficit de fosfomanomutasa 2
79319	Déficit de fosfomanosa isomerasa
369	Déficit de fosforilasa hepática
284417	Déficit de fosfoserina aminotransferasa
86309	Déficit de fosfotransferasa N-acetilglucosamina dolicil-fosfato
348	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa
51208	Déficit de FTCD
882	Déficit de fumarilacetoacetasa
882	Déficit de fumarilacetoacetasa hidrolasa
364	Déficit de G6P
79258	Déficit de G6P tipo a
79259	Déficit de G6P tipo b
79259	Déficit de G6P translocasa
79259	Déficit de G6PT
487	Déficit de galactocerebrosidasa
79237	Déficit de galactoquinasa
79238	Déficit de galactosa epimerasa
79239	Déficit de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa
309297	Déficit de galactosamina-6-sulfatasa
487	Déficit de galactosilceramidasa
487	Déficit de GALC
79238	Déficit de GALE
309297	Déficit de GALNS
2066	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa
212	Déficit de gamma-cistationasa
33573	Déficit de gamma-glutamil transpeptidasa
33574	Déficit de gamma-glutamilcisteína sintetasa
354	Déficit de GLB1
408	Déficit de glicerol quinasa aislado
284414	Déficit de glicerol quinasa en adultos
284408	Déficit de glicerol quinasa infantil
284411	Déficit de glicerol quinasa juvenil
289891	Déficit de glicina N-metiltransferasa
98885	Déficit de glicoproteína VI
369	Déficit de glucógeno fosforilasa en el hígado
369	Déficit de glucógeno fosforilasa hepática
79330	Déficit de glucosidasa 1
79320	Déficit de glucosiltransferasa 1
79325	Déficit de glucosiltransferasa 2
51208	Déficit de glutamato formiminotransferasa
25	Déficit de glutaril coenzima A deshidrogenasa

Número ORPHA	Enfermedad
25	Déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa
32	Déficit de glutatión sintetasa
289846	Déficit de glutatión sintetasa con 5-oxoprolinuria
289849	Déficit de glutatión sintetasa sin 5-oxoprolinuria
171714	Déficit de GM3 sintetasa
79272	Déficit de GNS
280586	Déficit de gPAPP
721	Déficit de gránulos alfa plaquetarios
734	Déficit de gránulos alfa y delta
734	Déficit de gránulos alfa y densos
169142	Déficit de gránulos específicos de neutrófilos
2102	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I
382	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa
79269	Déficit de heparán sulfamidasa
79271	Déficit de heparán-alfa-glucosaminida N-acetiltransferasa
845	Déficit de hexosaminidasa A
309192	Déficit de hexosaminidasa A, forma adulta
309178	Déficit de hexosaminidasa A, forma infantil
309185	Déficit de hexosaminidasa A, forma juvenil
309239	Déficit de hexosaminidasa A, variante B1
309169	Déficit de hexosaminidasas A y B, forma adulta
309155	Déficit de hexosaminidasas A y B, forma infantil
309162	Déficit de hexosaminidasas A y B, forma juvenil
79271	Déficit de HGSNAT
67041	Déficit de hialuronidasa
35120	Déficit de hidrolasa del monofosfato de uridina 5
79233	Déficit de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa, grado 1
510	Déficit de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa, grado 4
2157	Déficit de histidasa
79242	Déficit de holocarboxilasa sintetasa
2168	Déficit de homocarnosinasa
56	Déficit de homogentisico oxidasa
231720	Déficit de hormonas hipofisarias combinado no adquirido con anomalías de la columna vertebral
79233	Déficit de HPRT, grado 1
510	Déficit de HPRT, grado 4
580	Déficit de iduronato 2-sulfatasa
217085	Déficit de iduronato-2-sulfatasa tipo A
217093	Déficit de iduronato-2-sulfatasa tipo B
331235	Déficit de IgM selectivo
331235	Déficit de inmunoglobulina M selectivo

Número ORPHA	Enfermedad
98886	Déficit de integrina alfa2-beta1
103908	Déficit de intercambio Na-H
70592	Déficit de IPK4RIL1
79159	Déficit de isobutil-CoA-deshidrogenasa
33	Déficit de isovaleril CoA deshidrogenasa
93598	Déficit de la alanina glioxilato aminotransferasa peroxisomal
169100	Déficit de la cadena alfa del receptor de la interleuquina-2
254864	Déficit de la cadena respiratoria infantil reversible
169095	Déficit de la hélice alada
255182	Déficit de la proteína de unión E3 de la piruvato deshidrogenasa
284435	Déficit de la subunidad H-LDH
284426	Déficit de la subunidad M-LDH
284426	Déficit de lactato deshidrogenasa A
284435	Déficit de lactato deshidrogenasa B
275761	Déficit de LAL
35708	Déficit de L-aminoácido aromático decarboxilasa
650	Déficit de LCAT
5	Déficit de LCHAD
2364	Déficit de LDH
79507	Déficit de leucotrieno C4 sintasa (LTC4S)
1173	Déficit de liberación de hormona luteinizante con ataxia
275761	Déficit de lipasa ácida lisosomal
255182	Déficit de lipoamida deshidrogenasa
2203	Déficit de lisina alfa-cetoglutarato reductasa
309015	Déficit de LPL
26791	Déficit de MAD
244310	Déficit de Man5GlcNAc2-PP-Dol flipasa
79327	Déficit de manosiltransferasa 1
79326	Déficit de manosiltransferasa 2
79321	Déficit de manosiltransferasa 6
79328	Déficit de manosiltransferasa 7-9
79324	Déficit de manosiltransferasa 8
168598	Déficit de MAT
168598	Déficit de MAT I/III
71529	Déficit de MC4R
42	Déficit de MCAD
6	Déficit de MCC
308425	Déficit de MCEE
59	Déficit de MCT8
2170	Déficit de metil cobalamina tipo cbl G
622	Déficit de metilcobalamina
2169	Déficit de metilcobalamina tipo cbl E
308380	Déficit de metilcobalamina tipo cblDv1
168598	Déficit de metionina adenosiltransferasa
2587	Déficit de mieloperoxidasa
368	Déficit de miofosforilasa

Número ORPHA	Enfermedad
3057	Déficit de monoamina oxidasa A
228423	Déficit de monocitos - células B - natural killer - dendríticas
2587	Déficit de MPO
183713	Déficit de MyD88
3137	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
79270	Déficit de N-acetil-alfa-glucosaminidasa
309297	Déficit de N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa
576	Déficit de N-acetilglucosamina-1-fosforiltransferasa
79272	Déficit de N-acetil-glucosamina-6-sulfatasa
137754	Déficit de N-acil-L-aminoácido amidohidrolasa
621	Déficit de NADH citocromo b5 reductasa
621	Déficit de NADH diaforasa
621	Déficit de NADH metaemoglobina reductasa
139373	Déficit de NADH-citocromo-b5-reductasa tipo 1
139380	Déficit de NADH-citocromo-b5-reductasa tipo 2
139373	Déficit de NADH-diaforasa tipo 1
3137	Déficit de NAGA
351	Déficit de neuraminidasa beta-galactosidasa
169079	Déficit de NHEJ1
664	Déficit de OCT
414	Déficit de ornitín aminotransferasa
664	Déficit de ornitina carbamil transferasa
664	Déficit de ornitina transcarbamilasa
664	Déficit de OTC
35664	Déficit de P5CS
716	Déficit de PAH
2880	Déficit de PEPCK
79316	Déficit de PEPCK1
79317	Déficit de PEPCK2
3008	Déficit de piruvato carboxilasa
353308	Déficit de piruvato carboxilasa tipo A
353314	Déficit de piruvato carboxilasa tipo B
353320	Déficit de piruvato carboxilasa tipo benigno
353320	Déficit de piruvato carboxilasa tipo C
353308	Déficit de piruvato carboxilasa tipo infantil
353314	Déficit de piruvato carboxilasa tipo neonatal grave
79243	Déficit de piruvato descarboxilasa
765	Déficit de piruvato deshidrogenasa
79243	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1-alfa
255138	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1-beta
79244	Déficit de piruvato deshidrogenasa E2

Número ORPHA	Enfermedad
2394	Déficit de piruvato deshidrogenasa E3
722	Déficit de plasminógeno tipo 1
326	Déficit de proacelerina
742	Déficit de prolidasa
2966	Déficit de properdina
35	Déficit de propionil-CoA carboxilasa
911	Déficit de proteína 70 asociada a zeta
79506	Déficit de proteína colesterol ester transferasa
2967	Déficit de proteína R
746	Déficit de proteína trifuncional mitocondrial
255182	Déficit de proteína X del complejo piruvato deshidrogenasa
79473	Déficit de protoporfirinógeno oxidasa
284417	Déficit de PSAT
79155	Déficit de quinureninasa
240760	Déficit de RAD50
633	Déficit de receptor de la GH
633	Déficit de receptor de la hormona del crecimiento
36355	Déficit de receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos
329942	Déficit de riboflavina materna
217335	Déficit de RIN2
3124	Déficit de sacaropina deshidrogenasa
79157	Déficit de SBCAD
26792	Déficit de SCAD
35123	Déficit de SCHAD
22	Déficit de semialdehído succínico deshidrogenasa
69076	Déficit de SGLT2
183675	Déficit de subclase de IgG aislado
183675	Déficit de subclase de IgG con déficit de subclase de IgA
79243	Déficit de subunidad E1 alfa del complejo piruvato deshidrogenasa
255138	Déficit de subunidad E1 beta del complejo piruvato deshidrogenasa
832	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa
832	Déficit de succinil-CoA: 3 cetoácido CoA transferasa
832	Déficit de succinil-CoA: 3 oxoácido CoA transferasa
308386	Déficit de sulfito oxidasa por déficit del cofactor molibdeno tipo A
308393	Déficit de sulfito oxidasa por déficit del cofactor molibdeno tipo B
308400	Déficit de sulfito oxidasa por déficit del cofactor molibdeno tipo C
3315	Déficit de tiopurina S-metiltransferasa
101028	Déficit de transaldolasa
859	Déficit de transcobalamina II
213	Déficit de transportador de cistina

Número ORPHA	Enfermedad
52503	Déficit de transportador de creatina
52503	Déficit de transportador de creatina ligado al X
309031	Déficit de triacilglicerol-lipasa pancreática
868	Déficit de triosa fosfato-isomerasa
79238	Déficit de UDP-galactosa-4-epimerasa
205	Déficit de UGT
79234	Déficit de UGT tipo 1
79235	Déficit de UGT tipo 2
79238	Déficit de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
26793	Déficit de VLCAD
247768	Déficit de WNT4
93601	Déficit de xantina deshidrogenasa
93601	Déficit de xantina oxidasa
93601	Déficit de xantina oxidoreductasa
93601	Déficit de XDH
93601	Déficit de XO
93601	Déficit de XOR
309246	Déficit del activador de hexosaminidasa
247353	Déficit del antagonista del IL-36R
210115	Déficit del antagonista del receptor de interleuquina 1
329	Déficit del antecedente de la tromboplastina plasmática (PTA)
255182	Déficit del complejo 2-oxo-glutarato
255182	Déficit del complejo de deshidrogenasas de cetoácidos de cadena ramificada
765	Déficit del complejo piruvato deshidrogenasa
3129	Déficit del complejo sarcosina deshidrogenasa
280133	Déficit del componente 3 del complemento
255182	Déficit del componente E3 del complejo piruvato deshidrogenasa
329	Déficit del factor Rosenthal
247353	Déficit del IL-36Ra
158	Déficit del transportador cerebral de carnitina
71277	Déficit del transportador de la glucosa tipo 1
59	Déficit del transportador de monocarboxilato 8
97229	Déficit del transportador de riboflavina
238459	Déficit del transportador del CMP-ácido siálico
353217	Déficit del transportador mitocondrial de aspartato-glutamato 1
93602	Déficit dual de xantina deshidrogenasa y xantina aldehído oxidasa
158	Déficit en la captación de carnitina
255182	Déficit en la proteína L del sistema de clivaje de la glicina
169150	Déficit en la vía terminal del complemento

Número ORPHA	Enfermedad
3453	Déficit endocrino múltiple - enfermedad de Addison - candidiasis
308473	Déficit eritrocitario de galactosa epimerasa
308473	Déficit eritrocitario de GALE
308473	Déficit eritrocitario de UDP-galactosa 4-epimerasa
308473	Déficit eritrocitario de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
361	Déficit familiar aislado de glucocorticoides
309020	Déficit familiar de apolipoproteína C-II
79293	Déficit familiar de LCAT
309015	Déficit familiar de lipoproteína lipasa
622	Déficit funcional de metionina sintasa
308380	Déficit funcional de metionina sintasa tipo cblDv1
2169	Déficit funcional de metionina sintasa tipo cblE
2170	Déficit funcional de metionina sintasa tipo cblG
79238	Déficit GALE
79237	Déficit GALK
79239	Déficit GALT
366	Déficit GDE
308487	Déficit generalizado de galactosa epimerasa
308487	Déficit generalizado de GALE
308487	Déficit generalizado de UDP-galactosa 4-epimerasa
308487	Déficit generalizado de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
432	Déficit gonadotrópico
432	Déficit gonadotrópico congénito aislado
48818	Déficit hereditario de ceruloplasmina
469	Déficit hereditario de fructosa-1-fosfato aldolasa
71278	Déficit hereditario de glutamina sintetasa
71278	Déficit hereditario de GS
91354	Déficit hipofisario producido por el síndrome de la silla turca vacía
91350	Déficit hipofisario producido por quistes de la bolsa de Rathke
1572	Déficit idiopático de inmunoglobulinas
289483	Déficit intelectual - alacrimia - acalasia
3046	Déficit intelectual - anomalías faciales, tipo Davis-Lafer
1236	Déficit intelectual - atetosis - microftalmia
3041	Déficit intelectual - calvicie - luxación de rótula - acromicria
171860	Déficit intelectual - catarata - cifosis
3042	Déficit intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía
3043	Déficit intelectual - dismorfia - hiperlaxitud
3044	Déficit intelectual - dismorfia - hipogonadismo - diabetes mellitus

Número ORPHA	Enfermedad
329224	Déficit intelectual - dismorfismo craneofacial - criptorquidia
171851	Déficit intelectual - enteropatía - sordera - neuropatía periférica - ictiosis - queratodermia
127	Déficit intelectual - epilepsia - trastornos endocrinos
1240	Déficit intelectual - estatura baja - epísis de las rodillas en forma de cuña
3074	Déficit intelectual - estatura baja - hipertelorismo
3409	Déficit intelectual - estatura baja - manos contracturas
2474	Déficit intelectual - hábito leptosómico - coloboma
166108	Déficit intelectual - hipotonía - dismorfismo facial
356996	Déficit intelectual - hipotonía - espasticidad - trastorno del sueño
3050	Déficit intelectual - hipotonía - hiperpigmentación
3051	Déficit intelectual - hipotriquia - braquidactilia
3067	Déficit intelectual - microcefalia - anomalías falángicas y faciales
3068	Déficit intelectual - miopatía - estatura baja - defecto endocrino
352530	Déficit intelectual - obesidad - malformaciones cerebrales - dismorfismo facial
75858	Déficit intelectual - obesidad troncular - distrofia retiniana - micropene
3082	Déficit intelectual - polidactilia - cabellos impenables
100973	Déficit intelectual asociado al sitio frágil FRAXE
178469	Déficit intelectual autosómico dominante no sindrómico
352530	Déficit intelectual autosómico recesivo por déficit de TRAPPC9
352497	Déficit intelectual con parkinsonismo juvenil por déficit de DNAJC6
100973	Déficit intelectual FRAXE
94066	Déficit intelectual grave - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales
3078	Déficit intelectual grave ligado al X, tipo Gustavson
280763	Déficit intelectual grave y paraplejía espástica progresiva
777	Déficit intelectual inespecífico ligado al X
319658	Déficit intelectual inexplicado
163982	Déficit intelectual ligado al X - cuadriparesia espástica
85327	Déficit intelectual ligado al X - acromegalia - hiperactividad
85330	Déficit intelectual ligado al X - agenesia del corpus callosum - cuadriparesia espástica

Número ORPHA	Enfermedad
85338	Déficit intelectual ligado al X - ataxia - apraxia
324410	Déficit intelectual ligado al X - cardiomegalia - insuficiencia cardíaca congestiva
52503	Déficit intelectual ligado al X - convulsiones - estatura baja - hipoplasia del tercio medio facial
85295	Déficit intelectual ligado al X - coreoatetosis - comportamiento anormal
85280	Déficit intelectual ligado al X - cubitus valgus - rostro típico
2958	Déficit intelectual ligado al X - dismorfismo - atrofia cerebral
85278	Déficit intelectual ligado al X - dismorfismo craneofacial - epilepsia - oftalmoplejía - atrofia cerebelar
85319	Déficit intelectual ligado al X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico
3052	Déficit intelectual ligado al X - epilepsia - psoriasis
3055	Déficit intelectual ligado al X - estatura baja - obesidad
3459	Déficit intelectual ligado al X - ginecomastia - obesidad
85317	Déficit intelectual ligado al X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo
85331	Déficit intelectual ligado al X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura
137831	Déficit intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelosa
59	Déficit intelectual ligado al X - hipotonía
85329	Déficit intelectual ligado al X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo
85320	Déficit intelectual ligado al X - macrocefalia - macroorquidismo
1568	Déficit intelectual ligado al X - malformación de Dandy-Walker - enfermedad de los ganglios basales - convulsiones
251383	Déficit intelectual ligado al X - microcefalia - malformación cortical - hábito delgado
3077	Déficit intelectual ligado al X - psicosis - macroorquidismo
85318	Déficit intelectual ligado al X - pubertad precoz - obesidad
73220	Déficit intelectual ligado al X - rostro hipotónico
163979	Déficit intelectual ligado al X - síndrome craneofacioesquelético
67045	Déficit intelectual ligado al X con déficit aislado de hormona de crecimiento
776	Déficit intelectual ligado al X con hábito marfanoide
85279	Déficit intelectual ligado al X sindrómico debido a la mutación en JARID1C

Número ORPHA	Enfermedad
85274	Déficit intelectual ligado al X síndromico tipo 7
85273	Déficit intelectual ligado al X tipo Abidi
85274	Déficit intelectual ligado al X tipo Ahmad
85276	Déficit intelectual ligado al X tipo Armfield
3056	Déficit intelectual ligado al X tipo Brooks
85293	Déficit intelectual ligado al X tipo Cabezas
85277	Déficit intelectual ligado al X tipo Cantagrel
163971	Déficit intelectual ligado al X tipo Cilliers
93947	Déficit intelectual ligado al X tipo Golabi-Ito-Hall
3059	Déficit intelectual ligado al X tipo Gu
93952	Déficit intelectual ligado al X tipo Hedera
163961	Déficit intelectual ligado al X tipo Kroes
775	Déficit intelectual ligado al X tipo Martinez
85283	Déficit intelectual ligado al X tipo Miles-Carpenter
163937	Déficit intelectual ligado al X tipo Najm
163956	Déficit intelectual ligado al X tipo Nascimento
85322	Déficit intelectual ligado al X tipo Pai
93945	Déficit intelectual ligado al X tipo Porteous
163953	Déficit intelectual ligado al X tipo Raymond
3061	Déficit intelectual ligado al X tipo Raynaud
85285	Déficit intelectual ligado al X tipo Schimke
3062	Déficit intelectual ligado al X tipo Schutz
85323	Déficit intelectual ligado al X tipo Seemanova
85286	Déficit intelectual ligado al X tipo Shashi
85324	Déficit intelectual ligado al X tipo Shrimpton
85287	Déficit intelectual ligado al X tipo Siderius
3063	Déficit intelectual ligado al X tipo Snyder
85325	Déficit intelectual ligado al X tipo Stevenson
85288	Déficit intelectual ligado al X tipo Stocco Dos Santos
85326	Déficit intelectual ligado al X tipo Stoll
85278	Déficit intelectual ligado al X tipo sudafricano
93950	Déficit intelectual ligado al X tipo Sutherland-Haan
85328	Déficit intelectual ligado al X tipo Turner
163976	Déficit intelectual ligado al X tipo Van Esch
85289	Déficit intelectual ligado al X tipo Vitale
85290	Déficit intelectual ligado al X tipo Wilson
3064	Déficit intelectual ligado al X tipo Wittner
85291	Déficit intelectual ligado al X tipo Wittwer

Número ORPHA	Enfermedad
85337	Déficit intelectual ligado al X tipo Zorick
93951	Déficit intelectual ligado al X, forma dominante - epilepsia
88616	Déficit intelectual no síndromico autosómico recesivo
777	Déficit intelectual no síndromico ligado al X
83648	Déficit intelectual recesivo ligado al X - macrocefalia - disfunción de los cilios
93952	Déficit intelectual recesivo ligado al X - epilepsia
166108	Déficit intelectual tipo Birk-Barel
3079	Déficit intelectual tipo Buenos Aires
3080	Déficit intelectual tipo Wolff
93322	Déficit longitudinal congénito de la tibia
26791	Déficit múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
148	Déficit múltiple de carboxilasas
79241	Déficit múltiple de carboxilasas de aparición juvenil
79241	Déficit múltiple de carboxilasas de aparición tardía
79242	Déficit múltiple de carboxilasas de aparición temprana
79242	Déficit múltiple de carboxilasas neonatal
26791	Déficit múltiple de FAD deshidrogenasa
585	Déficit múltiple de sulfatasas
35909	Déficit múltiple familiar de los factores de la coagulación
79279	Déficit NAGA tipo 1
79280	Déficit NAGA tipo 2
79281	Déficit NAGA tipo 3
329942	Déficit neonatal transitorio de MAD
329942	Déficit neonatal transitorio múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
832	Déficit OXCT1
314637	Déficit OXPHOS combinado tipo 10
35120	Déficit P5N
309111	Déficit pancreático combinado de lipasa-colipasa
79233	Déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa
79233	Déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa 1
79233	Déficit parcial de HPRT
79233	Déficit parcial de HPRT1
79292	Déficit parcial de LCAT
79312	Déficit parcial de metilmalonil-CoA mutasa
343	Déficit parcial de mevalonato quinasa
324977	Déficit PMSB8
95699	Déficit POR
2957	Déficit preaxial - polidactilia postaxial - hipospadias
1572	Déficit primario de anticuerpos
832	Déficit SCOT

Número ORPHA	Enfermedad
183675	Déficit selectivo de subclases de IgG
29	Déficit total de mevalonato quinasa
35120	Déficit UMPH1
95494	Déficits combinados de hormonas hipofisarias de causas genéticas
2439	Deformidad con pies hendidos - disostosis mandibulofacial
35688	Deformidad de Madelung
295223	Deformidad de Madelung bilateral
295221	Deformidad de Madelung unilateral
2440	Deformidad en pinza de langosta
313850	Degeneración cerebelosa-retiniana infantil
3233	Degeneración cocleoesacular - catarata
278	Degeneración cortico-basal
3177	Degeneración espino cerebelosa - distrofia corneal
141	Degeneración esponjosa del cerebro
1575	Degeneración estriado talámica infantil
98933	Degeneración estriatonigral
98757	Degeneración estriatonigral autosómica dominante
1576	Degeneración estriatonigral infantil
86813	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana
1573	Degeneración macular juvenil con hipotricosis
178493	Degeneración macular miópica
137672	Degeneración marginal pelúcida
98757	Degeneración nigroespinal con oftalmoplejía nuclear
1574	Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma
67042	Degeneración retiniana de aparición tardía
1577	Degeneración talámica infantil
3311	Degeneración talámica simétrica infantil
898	Degeneración vitreoretiniana de Wagner
91496	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve
1606	Del(1)(p36)
250989	Del(1)(q21)
250999	Del(1)(q41q42)
238769	Del(1)(q44)
293948	Del(1)p(21.3)
363680	Del(2)(p13.2)
261349	Del(2)(p15p16.1)
163693	Del(2)(p21)
228402	Del(2)(q23.1)
1617	Del(2)(q24)
251014	Del(2)(q31.1)
251019	Del(2)(q31.2q32.3)
251019	Del(2)(q32)
251019	Del(2)(q32q33)
251028	Del(2)(q33.1)

Número ORPHA	Enfermedad
1001	Del(2)(q37)
1621	Del(3)(q13)
356947	Del(3)(q26q27)
65286	Del(3)(q29)
238750	Del(4)(q21)
228384	Del(5)(q14.3)
314655	Del(5)(q31.3)
171829	Del(6)(q16)
251056	Del(6)(q25)
251061	Del(7)(q31)
251066	Del(8)(p11.2)
251071	Del(8)(p23.1)
284160	Del(8)(q21.11)
2496	Del(8)q(13)
324313	Del(9)(p13)
352665	Del(9)(q21)
284169	Del(10)(p11.21p12.31)
276413	Del(10)(q22.3q23.3)
313884	Del(12)(p12.1)
280325	Del(12)(p13.33)
94063	Del(12)(q14)
289513	Del(12)(q15)(q21.1)
1587	Del(13)(q14)
96168	Del(13)(q34)
261120	Del(14)(q11.2)
261144	Del(14)(q12)
264200	Del(14)(q22q23)
254528	Del(14)(q32.2) materna
254525	Del(14)(q32.2) paterna
261183	Del(15)(q11.2)
199318	Del(15)(q13.3)
261190	Del(15)(q14)
94065	Del(15)(q24)
261222	Del(16)(p11.2) distal
261197	Del(16)(p11.2) proximal
261211	Del(16)(p11.2p12.2)
261236	Del(16)(p13.11)
352629	Del(16)(q24.1)
261250	Del(16)(q24.3)
319171	Del(17)(p13.1) distal
261257	Del(17)(p13.3) distal
97685	Del(17)(q11)
261265	Del(17)(q12)
363958	Del(17)(q21.31)
96169	Del(17)(q21.31)
261279	Del(17)(q23.1q23.2)
254346	Del(19)(p13.12)
357001	Del(19)(p13.13)
217346	Del(19)(q13.11)
261295	Del(20)(p12.3)

Número ORPHA	Enfermedad
313781	Del(20)(p13)
261304	Del(20)(q13) paterna
261311	Del(20)(q13.33)
261323	Del(21)(q22.11q22.12)
268261	Del(21)(q22.13q22.2)
261330	Del(22)(q11.2) distal
261476	Del(X)(p21)
1643	Del(X)(p23)
1606	Delección 1p36
1606	Delección 1pter
163693	Delección 2p21
1001	Delección 2q37
1001	Delección 2q37-qter
1620	Delección 3p25
65286	Delección 3qter
1625	Delección 4q
281	Delección 5p-
1627	Delección 5q35
1636	Delección 7q3
284160	Delección 8q21.11
1642	Delección 9p
284169	Delección 10p11.21p12.31
1581	Delección 10q
276413	Delección 10q22.3q23.3
94063	Delección 12q14
289513	Delección 12q15q21.1
1590	Delección 13q32
1596	Delección 15q25
1597	Delección 17q23 q24
1600	Delección 18q
1611	Delección 20p
48652	Delección 22q13
280	Delección distal 4p
96145	Delección distal 4q
96125	Delección distal 6p
96126	Delección distal 7p
1580	Delección distal 10p
280325	Delección distal 12p
96149	Delección distal 12q
96168	Delección distal 13q34
96150	Delección distal 14q
96129	Delección distal 19p
96152	Delección distal 20q
96145	Delección intersticial 4q
96126	Delección intersticial 7p
96149	Delección intersticial 12q
96129	Delección intersticial 19p
96152	Delección intersticial 20q
96136	Delección no distal 7p
96160	Delección no distal 12q

Número ORPHA	Enfermedad
96164	Delección no distal 20q
96136	Delección no terminal 7p
96160	Delección no terminal 12q
96164	Delección no terminal 20q
1646	Delección parcial del cromosoma Y
96168	Delección subtelomérica 13q34
1606	Delección subtelomérica 1p36
280	Delección telomérica 4p
96145	Delección telomérica 4q
96126	Delección telomérica 7p
96149	Delección telomérica 12q
96150	Delección telomérica 14q
96129	Delección telomérica 19p
96152	Delección telomérica 20q
96145	Delección terminal 4q
75857	Delección terminal 6q
96126	Delección terminal 7p
96149	Delección terminal 12q
96129	Delección terminal 19p
96152	Delección terminal 20q
231237	Delta-beta-talasemia
248340	Delta-SPD aislada
97353	Demencia de Boxer
97345	Demencia familiar tipo británica
97346	Demencia familiar tipo danesa
282	Demencia frontotemporal
275872	Demencia frontotemporal con enfermedad de la motoneurona
275872	Demencia frontotemporal con esclerosis lateral amiotrófica
293848	Demencia frontotemporal, variante de atrofia temporal derecha
168782	Demencia infantil
136	Demencia multi-infarto hereditaria
97353	Demencia pugilística
97353	Demencia pugilística
100069	Demencia semántica
168782	Demencia infantil
283	Demodicidosis
99828	Dengue
49042	Dentinogénesis imperfecta
71267	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - déficit intelectual
166265	Dentinogénesis imperfecta de Shields tipo 3
49042	Dentinogénesis imperfecta no sindrómica
166260	Dentinogénesis imperfecta Shields tipo 2
166265	Dentinogénesis imperfecta Shields tipo 3
49042	Dentinogénesis imperfecta sin osteogénesis imperfecta
166260	Dentinogénesis imperfecta tipo 2
166265	Dentinogénesis imperfecta tipo 3

Número ORPHA	Enfermedad
289157	Dependencia de vitamina D tipo 1
46724	Derivación arteriovenosa cerebral
1655	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia
2856	Derivados mullerianos persistentes
330064	Dermatitis actínica crónica
79099	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis
1656	Dermatitis herpetiforme
289347	Dermatitis infecciosa asociada al HTLV-1
289347	Dermatitis infecciosa asociada al virus linfotrópico de células T humanas tipo 1
289347	Dermatitis infecciosa asociada al virus linfotrópico de células T humanas tipo I
48377	Dermatitis pustulosa subcórnea
168606	Dermatitis tipo seborreica con elementos psoriasiformes
1657	Dermato osteolisis tipo Kirghize
33111	Dermatocalasia granulomatosa
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante
1306	Dermatofibrosis lenticular diseminada con osteopoiquilia
1659	Dermatoleucodistrofia
221	Dermatomiositis
221	Dermatomiositis del adulto
93672	Dermatomiositis juvenil
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis
46488	Dermatosis IgA lineal
222	Dermatosis pustulosa erosiva de cuero cabelludo
48377	Dermatosis pustulosa subcórnea
231573	Dermatosis vesicular y erosiva congénita
139436	Dermoartritis lipoidea
91481	Dermoide anular de la córnea
1661	Dermoide corneal ligado al X
79411	Dermólisis ampollosa transitoria del recién nacido
79411	Dermólisis bullosa transitoria del recién nacido
1660	Dermo-odonto displasia
137617	Dermopatía fibrosante nefrogénica
1662	Dermopatía restrictiva letal
2406	Desconexión cerebromeduloespinal
168598	Desmielinización cerebral debida a un déficit de metionina adenosiltransferasa
168598	Desmielinización cerebral debida a una deficiencia de metionina adenosiltransferasa
228165	Desmielinización concéntrica
98909	Desminopatía
35107	Desmosterolosis
69736	Despigmentación aguda bilateral del iris
300337	Desprendimiento de retina congénito
1571	Desprendimiento de retina encefalocele occipital

Número ORPHA	Enfermedad
209867	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante
1179	Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia
366	Dextrinosis límite
1666	Dextrocardia
99828	DF
332	DFI
383	DFNX2
31112	DFSP
282	DFT
49042	DGI
49042	DGI no sindrómica
49042	DGI sin OI
166260	DGI-2
373	DGSX
99828	DHF
53739	dHMN
357043	dHMN con signos de la motoneurona superior
314485	dHMN de aparición en el adulto joven
139557	dHMN ligada al X
139518	dHMN1
139525	dHMN2
139547	dHMN3 y dHMN4
139536	dHMN5
100998	dHMN5B
98920	dHMN6
139589	dHMN7
139552	dHMNJ
75376	DHRD
2134	D-HUS
49042	DI
166260	DI-2
251940	DIA/DIG
178029	Diabetes insípida central
95626	Diabetes insípida central adquirida
95501	Diabetes insípida central congénita
30925	Diabetes insípida central hereditaria
223	Diabetes insípida nefrogénica
178029	Diabetes insípida neurogénica
95626	Diabetes insípida neurogénica adquirida
30925	Diabetes insípida neurogénica hereditaria
93111	Diabetes juvenil de inicio en la madurez tipo 5
79086	Diabetes lipoatrófica adquirida
224	Diabetes mellitus neonatal
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente
65288	Diabetes mellitus neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa
99886	Diabetes mellitus neonatal transitoria

Número ORPHA	Enfermedad
1667	Diabetes mellitus precoz con displasia epifisaria múltiple
79118	Diabetes neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquisticos
225	Diabetes y sordera heredadas por vía materna
225	Diabetes-sordera de transmisión materna
97286	Diada Carney
97286	Diada Carney-Stratakis
97286	Diada de Carney
97286	Diada de Carney-Stratakis
97286	Diada GIST-paranglioma
66637	Diáfano-espondilodisostosis
97282	Diarrea acuosa - alcalosis hipopotasémica
97282	Diarrea acuosa - hipopotasemia - aclorhidria
83620	Diarrea congénita con malabsorción por insuficiencia de células enteroendocrinas
53689	Diarrea congénita con pérdida de cloro
1670	Diarrea crónica con atrofia villositaria
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía exudativa
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas
103907	Diarrea crónica por déficit de glucoamilasa
314373	Diarrea crónica por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C
84064	Diarrea fenotípica
137622	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos
92050	Diarrea intratable congénita familiar con anomalías epiteliales
94075	Diarrea intratable de la infancia de carácter inmune
84064	Diarrea sindrómica
84064	Diarrea sindrómica
84064	Diarrea sindrómica/síndrome trico-hepato-entérico
103908	Diarrea sódica congénita
103909	Diarrea-vómitos debido a un déficit de trehalasa
2004	Diastema laringotraqueoesofágica
1671	Diastematomielia
220443	Diátesis hemorrágica por déficit de síntesis de tromboxano
73271	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno
370046	Didymosis aplasticosebacea
1672	Diencefálico síndrome
83450	Diente fantasma
166260	Dientes de Capdepont
83450	Dientes fantasmas
1654	Dientes neonatales - pseudo obstrucción intestinal - ductus arterioso persistente

Número ORPHA	Enfermedad
49042	Dientes opalescentes sin OI
49042	Dientes opalescentes sin osteogénesis imperfecta
85198	Diespondilocondromatosis
227	Difalia
369999	Diffuse palmoplantar keratoderma with painful fissures
352577	Dificultades graves en la alimentación - retraso en el desarrollo - microcefalia por déficit de ASXL3
128	Difilobotriasis
1679	Difteria
38874	Dihidropirimidinuria
88636	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial
293807	Dilatación biliar inducida por ketamina
1676	Dilatación idiopática de la arteria pulmonar
1677	Dilatación idiopática de la aurícula derecha
231111	DILE
1756	Dipigo
1680	Diplejía espástica tipo infantil
2048	Diplejía facio - faringo - glosa - masticatoria
1681	Diprosopia
210115	DIRA
166291	Dirofilariasis
1764	Disautonomía familiar
314381	Disautonomía familiar con contracturas
441	Disautonomía pura
364577	Discapacidad intelectual - braquidactilia - Síndrome de Pierre Robin
364028	Discapacidad intelectual ligada al X debida a anomalías en GRIA3
280384	Discapacidad intelectual recesiva - disfunción motora - contracturas articulares múltiples
247522	Discinesia ciliar primaria - retinosis pigmentaria
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial
31709	Discinesia paroxística cinesigénica y convulsiones infantiles
240	Discondrosteosis de Léri-Weill
1765	Discondrosteosis nefropatía
216694	Discordancia de la conexión atrioventricular y ventriculoarterial
216694	Discordancia ventriculoarterial y atrioventricular
41	Discromatosis simétrica hereditaria
241	Discromatosis universal
229	Diseccción aórtica familiar
1682	Diseccción arterial con lentiginosis
36382	Diseccciones arteriales cervicales familiares
36382	Diseccciones arteriales cervicales hereditarias

Número ORPHA	Enfermedad
1223	Disentería ciliar
99082	Disfagia lusoria
54028	Disfagia sideropénica
1799	Disfasia congénita familiar
98881	Disfibrinogenemia familiar
93961	Disfonía espástica
52430	Disfrosia muscular de cinturas con enfermedad osea de Paget
324321	Disfunción del nodo sinusal y sordera
2808	Disfunción familiar de las cuerdas vocales
166282	Disfunción familiar del nodo sinusal familiar
37042	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X
169090	Disfunción inmune por la inactivación de células T por un defecto de la entrada de calcio
137929	Disfunción neonatal del tronco del encéfalo
93111	Disfunción renal - diabetes de aparición temprana
1767	Disfunción vestibulococlear progresiva familiar
957	Disgenesia acropectovertebral
1768	Disgenesia caudal familiar
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa
71278	Disgenesia cerebral congénita por déficit de glutamina sintetasa
300570	Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por mutación en TUBB3
1497	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X
1770	Disgenesia gonadal - anomalías múltiples
168563	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensitiva
243	Disgenesia gonadal 46,XX
243	Disgenesia gonadal completa 46,XX
242	Disgenesia gonadal completa 46,XY
243	Disgenesia gonadal femenina XX
1772	Disgenesia gonadal mixta 45,X/46,XY
1772	Disgenesia gonadal mixta 45,X0/46,XY
251510	Disgenesia gonadal parcial 46,XY
243	Disgenesia gonadal pura 46,XX
242	Disgenesia gonadal pura 46,XY
88632	Disgenesia mesenquimal familiar del segmento ocular anterior
243	Disgenesia ovárica 46,XX
243	Disgenesia ovárica hipergonadotrópica
33355	Disgenesia reticular
1773	Disgenesia sacrococcígea
251510	Disgenesia testicular parcial 46,XY
3033	Disgenesia tubular renal
97368	Disgenesia tubular renal asociada a fármacos

Número ORPHA	Enfermedad
97369	Disgenesia tubular renal de origen genético
97367	Disgenesia tubular renal por transfusión gemelo-gemelo
842	Disgerminoma de los testículos
842	Disgerminoma testicular
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar
1516	Disinostosis craneofacial
295237	Dislocación congénita bilateral de la rótula
295227	Dislocación congénita bilateral del codo
295032	Dislocación congénita de la cabeza radial
295034	Dislocación congénita de la rodilla
295036	Dislocación congénita de la rótula
295032	Dislocación congénita del codo
295030	Dislocación congénita del hombro
295234	Dislocación congénita unilateral de la rótula
295225	Dislocación congénita unilateral del codo
1780	Dismorfia - malformaciones múltiples
1777	Dismorfia craneofacial - coloboma - agenesia del cuerpo calloso
2838	Dismorfia de pelvis-calicial - sordera
1146	Dismorfia digitotalar
1778	Dismorfia facial - escroto en alforja - hiperlaxitud ligamentaria
1970	Dismorfia facial - macrocefalia - miopía - malformación de Dandy-Walker
1779	Dismorfia fisura palatina piel laxa
2282	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo
289553	Dismorfismo - pérdida de audición conductiva - defecto cardiaco
2588	Dismorfismo facial - déficit intelectual - estatura baja - pérdida de audición
352712	Dismorfismo facial - inmunodeficiencia - livedo - estatura baja
251009	Disomía uniparental materna del cromosoma 1
96179	Disomía uniparental materna del cromosoma 2
96180	Disomía uniparental materna del cromosoma 4
96181	Disomía uniparental materna del cromosoma 6
96183	Disomía uniparental materna del cromosoma 9
97678	Disomía uniparental materna del cromosoma 13
96184	Disomía uniparental materna del cromosoma 14
96185	Disomía uniparental materna del cromosoma 16
96186	Disomía uniparental materna del cromosoma 20
96187	Disomía uniparental materna del cromosoma 21

Número ORPHA	Enfermedad
96188	Disomía uniparental materna del cromosoma 22
261519	Disomía uniparental materna del cromosoma X
329813	Disomía uniparental paterna de genoma completo en mosaico
251004	Disomía uniparental paterna del cromosoma 1
96190	Disomía uniparental paterna del cromosoma 5
96191	Disomía uniparental paterna del cromosoma 6
96192	Disomía uniparental paterna del cromosoma 7
99324	Disomía uniparental paterna del cromosoma 13
96334	Disomía uniparental paterna del cromosoma 14
96194	Disomía uniparental paterna del cromosoma 20
96195	Disomía uniparental paterna del cromosoma 21
261524	Disomía uniparental paterna del cromosoma X
96193	Disomía uniparental paterna en mosaico del cromosoma 11
1782	Disosteosclerosis
97360	Disostosis acral con anomalías faciales y genitales
949	Disostosis acrocraneofacial
952	Disostosis acrodental de Weyer
245	Disostosis acrofacial de Nager
952	Disostosis acrofacial de Weyer
1786	Disostosis acrofacial forma catania
246	Disostosis acrofacial postaxial
64542	Disostosis acrofacial tipo Kennedy-Teebi
1787	Disostosis acrofacial tipo Palagonia
1788	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez
952	Disostosis acrofacial tipo Weyer
1784	Disostosis acro-fronto-facio-nasal
2211	Disostosis acrofrontofacionasal tipo 2
1452	Disostosis cleidocraneal
2095	Disostosis craneofacial - anomalías genitales-dentales-cardíacas
1789	Disostosis craneofacial - artrogriposis - aspecto progeroide
1798	Disostosis craneofacial - hiperplasia diafisaria
800	Disostosis endocondral metaepifisaria tipo Catel-Hempel
329252	Disostosis espondilocostal - hipospadias - déficit intelectual
94095	Disostosis espondilocostal - malformaciones anales y genitourinarias
2311	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva
1797	Disostosis espondilocostal forma dominante

Número ORPHA	Enfermedad
1790	Disostosis faciocranena hipomandibular
2019	Disostosis fémur-peroné-cúbito
1791	Disostosis frontofacionasal
357158	Disostosis mandibulofacial - macrobléfaron - macrostomía
99143	Disostosis mandibulofacial - síndrome de linfedema
245	Disostosis mandibulofacial con anomalías de las extremidades preaxiales
1131	Disostosis mandibulofacial ligada al X
79113	Disostosis mandibulofacial tipo Guion-Almeida
1131	Disostosis mandibulofacial tipo Toriello
2502	Disostosis metafisaria - déficit intelectual - sordera
1794	Disostosis oculo-maxilo-facial
141136	Disostosis oromandibular
141136	Disostosis otomandibular
1795	Disostosis periférica
1798	Disostosis tipo Stanescu
3317	Disostosis toraco-pélvica
63446	Displasia acrocapitofemoral
2098	Displasia acromesomélica tipo Grebe
968	Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux
969	Displasia acromicrónica
956	Displasia acro-pectoro-renal
957	Displasia acropectovertebral
210122	Displasia alveolo-capilar con mal alineamiento de los vasos pulmonares
210122	Displasia alveolo-capilar con mal alineamiento de las venas pulmonares
210122	Displasia alveolo-capilar congénita
93347	Displasia anauxética
261600	Displasia arteriohepática debida a una monosomía 20p12
261619	Displasia arteriohepática debida a una mutación puntual de JAG1
261629	Displasia arteriohepática debida a una mutación puntual de NOTCH2
392	Displasia atriodigital tipo 1
1342	Displasia atriodigital tipo 3
1296	Displasia branquial - déficit intelectual - hernia inguinal
1519	Displasia braquicefalofrontonasal
70589	Displasia broncopulmonar
140	Displasia campomélica
3027	Displasia caudal
83451	Displasia cemento-ósea florida
83451	Displasia cemento-ósea focal
1532	Displasia cerebelo-trigémino-dérmica
1394	Displasia cerebro-facio-torácica
137678	Displasia checa tipo metatarsal

Número ORPHA	Enfermedad
1801	Displasia cifomélica
3472	Displasia cleidocraneal - micrognatia - pulgares ausentes
2763	Displasia con huesos gráciles
319195	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna
163681	Displasia cortical - síndrome de epilepsia focal
65683	Displasia cortical de Taylor
65683	Displasia cortical focal aislada
268961	Displasia cortical focal aislada tipo 1
268973	Displasia cortical focal aislada tipo 1a
268980	Displasia cortical focal aislada tipo 1b
268987	Displasia cortical focal aislada tipo 1c
268994	Displasia cortical focal aislada tipo 2
269001	Displasia cortical focal aislada tipo 2a
269008	Displasia cortical focal aislada tipo 2b
7	Displasia craneo - cerebelo - cardíaca
2053	Displasia cráneo carpo tarsal
1513	Displasia craneodiafisaria
1515	Displasia cráneo-ectodérmica
1520	Displasia craneofrontonasal
1521	Displasia cráneo-fronto-nasal - anomalía de Poland
228390	Displasia craneofrontonasal con alopecia e hipogonadismo
1519	Displasia craneofrontonasal tipo Teebi
50814	Displasia craneolenticulosutural
85184	Displasia cráneometadiafisaria, huesos wormianos
1522	Displasia craneometafisaria
1528	Displasia craneotelencefálica
85175	Displasia de Astley-Kendall
2114	Displasia de cadera tipo Beukes
314721	Displasia de dentina atípica por deficiencia de SMOC2
314721	Displasia de dentina atípica por déficit de SMOC2
99789	Displasia de dentina tipo 1
314721	Displasia de dentina tipo 1 con microdontia y anomalías en la forma
231080	Displasia de grado alto en pacientes con esófago de Barrett
1426	Displasia de Greenberg
2839	Displasia de hombro y pelvis
485	Displasia de Kniest
168621	Displasia de la cabeza femoral tipo Meyer
56304	Displasia de la Chapelle
1653	Displasia de la dentina
99792	Displasia de la dentina - huesos escleróticos
99791	Displasia de la dentina tipo 2
2840	Displasia de la pelvis - pseudoartrogriposis de los miembros inferiores

Número ORPHA	Enfermedad
319192	Displasia de la unión diencefalo-mesencéfalo
101043	Displasia de la válvula aórtica
99054	Displasia de la válvula pulmonar
280654	Displasia de las uñas autosómica recesiva
168621	Displasia de Meyer de la cabeza femoral
1952	Displasia de Pacman
3144	Displasia de Schneckenbecken
85191	Displasia de Singleton-Merten
178355	Displasia de Smith-McCort
3206	Displasia de Stuve-Wiedemann
3326	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón
269229	Displasia del tegmento pontino
79133	Displasia dermo facial focal
1802	Displasia diafisaria - anemia
99645	Displasia diafisaria moteada
628	Displasia diastrófica
1804	Displasia disegmentaria glaucoma
156731	Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois
1865	Displasia disegmentaria tipo Silverman Handmaker
2616	Displasia dolicospondilica
140936	Displasia ectodérmica - acantosis nigricans
140936	Displasia ectodérmica - acantosis pigmentaria
69088	Displasia ectodérmica - con inmunodéficit anhidrótico - osteopetrosis - linfedema
1812	Displasia ectodérmica - déficit intelectual - malformación del sistema nervioso central
1897	Displasia ectodérmica - ectrodactilia - distrofia macular
247820	Displasia ectodérmica - sindactilia
247827	Displasia ectodérmica - sindactilia cutánea
1883	Displasia ectodérmica - sordera neurosensorial
238468	Displasia ectodérmica anhidrótica
1810	Displasia ectodérmica anhidrótica autosómica dominante
248	Displasia ectodérmica anhidrótica autosómica recesiva
98813	Displasia ectodérmica anhidrótica con inmunodeficiencia
181	Displasia ectodérmica anhidrótica ligada al X
300576	Displasia ectodérmica autosómica dominante - síndrome de predisposición al cáncer
69084	Displasia ectodérmica cabello-uña
1806	Displasia ectodérmica ceguera
69083	Displasia ectodérmica con dientes natales tipo Turnpenny
189	Displasia ectodérmica hidrótica

Número ORPHA	Enfermedad
1808	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie
1809	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal
1882	Displasia ectodérmica hipohidrosis hipotiroidismo
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica
1810	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante
248	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva
98813	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia
181	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X
69084	Displasia ectodérmica pura de cabello-uña
1816	Displasia ectodérmica tipo Berlin
1818	Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniquial
1263	Displasia en boomerang
163654	Displasia en tatuaje
1824	Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo
1825	Displasia epifisaria - sordera - dismorfia
1822	Displasia epifisaria hemimélica
251	Displasia epifisaria múltiple
166024	Displasia epifisaria múltiple - macrocefalia - facies distintivas
166011	Displasia epifisaria múltiple - miopía - sordera
166029	Displasia epifisaria múltiple con displasia grave femoral proximal
166016	Displasia epifisaria múltiple con fenotipo Robin
166032	Displasia epifisaria múltiple con miniepifisis
93313	Displasia epifisaria múltiple no clasificada
166002	Displasia epifisaria múltiple por anomalía del colágeno 9
93308	Displasia epifisaria múltiple tipo 1
93307	Displasia epifisaria múltiple tipo 4
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5
166024	Displasia epifisaria múltiple tipo Al-Gazali
166011	Displasia epifisaria múltiple tipo Beighton
166016	Displasia epifisaria múltiple tipo Lowry
63442	Displasia epifisaria-falángica en foma de ángel
1819	Displasia epimetafisaria dominante
92050	Displasia epitelial intestinal
75325	Displasia esclerosante de esqueleto - ictiosis - fallo ovárico prematuro
75325	Displasia esclerosante del hueso - ictiosis - fallo ovárico prematuro
1855	Displasia espondilo encondral
1830	Displasia espondilo epifisaria - síndrome nefrótico
1856	Displasia espondilo periférica cúbito coto

Número ORPHA	Enfermedad
163654	Displasia espondiloepifisaria - braquidactilia - trastorno del habla
163649	Displasia espondiloepifisaria - craneosinostosis - fisura palatina - cataratas - déficit intelectual
353298	Displasia espondiloepifisaria - distrofia retiniana - inmunodeficiencia
163668	Displasia espondiloepifisaria - miopía - sordera neurosensorial
1159	Displasia espondiloepifisaria artropatía progresiva
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita
750	Displasia espondiloepifisaria pseudocondroplásica
163665	Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn
93284	Displasia espondiloepifisaria tardía
163654	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu
93283	Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley
163668	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot
263482	Displasia espondiloepifisaria tipo Maroteaux
163649	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura
93282	Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní
163662	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon
168552	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial
168451	Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal
168443	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis
168549	Displasia espondiloepimetafisaria axial
93359	Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas
93359	Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas tipo 1
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas tipo 2
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas tipo Hall
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas tipo leptodactilia
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con dislocaciones múltiples
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con dislocaciones múltiples tipo Hall
93349	Displasia espondiloepimetafisaria ligada al X
93356	Displasia espondiloepimetafisaria tipo 2
168555	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4
93347	Displasia espondiloepimetafisaria tipo anauxética
168448	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski

Número ORPHA	Enfermedad
168454	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve
168544	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden
99642	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu
93351	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Irapa
156728	Displasia espondiloepimetafisaria tipo matrílina-3
93347	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Menger
93358	Displasia espondiloepimetafisaria tipo miembros cortos - anomalías de calcificación
93356	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Missouri
93352	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Shohat
93346	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick
1190	Displasia espondilo-húmero-femoral
228387	Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria
93357	Displasia espondilometapifisaria tipo Sponastrime
85167	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conos-bastones
93316	Displasia espondilometafisaria con genu valgo grave
168544	Displasia espondilometafisaria ligada a X
168544	Displasia espondilometafisaria ligada al cromosoma X
171866	Displasia espondilometafisaria tipo agreçân
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Argelia
93315	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'
93314	Displasia espondilometafisaria tipo Kozłowski
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian
93315	Displasia espondilometafisaria tipo Sutcliffe
1436	Displasia esquelética - déficit intelectual
1858	Displasia esquelética - epilepsia - estatura baja
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3
166277	Displasia esquelética con huesos wormianos - fracturas múltiples - anomalías de la dentina
800	Displasia esquelética de Burton
935	Displasia esquelética de miembros cortos con IDCG
935	Displasia esquelética de miembros cortos con inmunodeficiencia combinada grave

Número ORPHA	Enfermedad
935	Displasia esquelética de miembros cortos con SCID
1860	Displasia esquelética tipo San Diego
1426	Displasia esquelética, tipo Greenberg
374	Displasia facio-aurículo-vertebral
1972	Displasia faciocardiomélica
915	Displasia faciogenital
336	Displasia fibromuscular arterial
249	Displasia fibrosa de hueso
93277	Displasia fibrosa monostótica
93276	Displasia fibrosa polioestótica
83451	Displasia florida ósea
1827	Displasia fronto nasal acromélica
1791	Displasia frontofacionasal
1826	Displasia frontometafisaria
250	Displasia frontonasal
228390	Displasia frontonasal con alopecia y anomalía genital
228390	Displasia frontonasal con alopecia y anomalías genitales
306542	Displasia frontonasal relacionada con ALX1
2623	Displasia geleofísica
53697	Displasia gnatodiafisaria
1830	Displasia inmuno ósea de Schimke
2347	Displasia Kniest-like letal
1832	Displasia letal osteosclerótica de hueso
2457	Displasia mandíbuloacra
90153	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A
90154	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B
1834	Displasia mesodérmica axial
2497	Displasia mesomélica aislada del antebrazo
2496	Displasia mesomélica con sinostosis acral, tipo Verloes-David-Pfeiffer
1836	Displasia mesomélica de Kantaputra
2632	Displasia mesomélica de Langer
2634	Displasia mesomélica de Reinhardt-Pfeiffer
1836	Displasia mesomélica tipo Kantaputra
85170	Displasia mesomélica tipo Savarirayan
1836	Displasia mesomélica tipo Thai
2504	Displasia metafisaria - hipoplasia maxilar - braquidactilia
1837	Displasia metafisaria cubital
1040	Displasia metafisaria regresiva
85188	Displasia metafisaria tipo Braun-Tinschert
2635	Displasia metatrópica
85172	Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson
93329	Displasia micromélica - dislocación del radio

Número ORPHA	Enfermedad
1839	Displasia mucoepitelial hereditaria
166011	Displasia múltiple epifisaria - miopía - sordera
166016	Displasia múltiple epifisaria con fenotipo de Pierre Robin
166024	Displasia múltiple epifisaria con macrocefalia - rostro distintivo
3474	Displasia neuroectodérmica tipo CHIME
3474	Displasia neuroectodérmica tipo Zurich
374	Displasia OAV
374	Displasia óculo-aurículo-vertebral
2705	Displasia oculocerebral
2710	Displasia oculodentodigital
2710	Displasia oculodentoósea
77302	Displasia óculo-oto-facial
67039	Displasia odontomaxilar segmentaria
1811	Displasia odontomicroniquial
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica
2723	Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica
85182	Displasia ósea - fibrosarcoma medular
83451	Displasia ósea florida
313855	Displasia ósea letal perinatal con incurvación de las extremidades
1842	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell
313855	Displasia ósea ligada a FGFR2 con incurvación de las extremidades
56304	Displasia ósea neonatal tipo 1
88630	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios
1844	Displasia ósea tipo Azouz
2370	Displasia ósea tipo Larsen - enanismo
2791	Displasia otodental
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
141132	Displasia otomandibular uni o bilateral asimétrica
2892	Displasia pilodental
228379	Displasia pilomatrix
85166	Displasia platispondílica esquelética letal tipo Torrance
85166	Displasia platispondílica tipo Torrance
85166	Displasia platispondílica tipo Torrance-Luton
251	Displasia poliepifisaria
93308	Displasia poliepifisaria tipo 1
93307	Displasia poliepifisaria tipo 4
93311	Displasia poliepifisaria tipo 5
85195	Displasia polioestótica osteolítica expansiva hereditaria
750	Displasia pseudocondroplásica
85174	Displasia pseudodiastrófica
93108	Displasia renal
3156	Displasia renal - aplasia retiniana

Número ORPHA	Enfermedad
140969	Displasia renal - distrofia pigmentaria de la retina - ataxia cerebelosa - displasia del esqueleto
140969	Displasia renal - distrofia pigmentaria retiniana - ataxia cerebelosa - displasia esquelética
1850	Displasia renal - megacistis - sirenomelia
93173	Displasia renal bilateral
1849	Displasia renal dominante estenosis infundibulo pélvica
1851	Displasia renal multiquistica
97364	Displasia renal multiquistica bilateral
97363	Displasia renal multiquistica unilateral
93172	Displasia renal unilateral
294415	Displasia renal-hepática-pancreática
3032	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker
294415	Displasia renohepaticopancreática
1852	Displasia retiniana ligada a X
2831	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry
3157	Displasia septo-óptica
93357	Displasia SPONASTRIME
2655	Displasia tanatofórica
1861	Displasia tórácica hidrocefalia
3317	Displasia toraco-laríngeo-pélvica
1803	Displasia toracomélica
3357	Displasia trico-odonto-onico - sindactilia dominante
3355	Displasia trico-odonto-oniquial
1864	Displasia tricúspide
1863	Displasia troclear
79153	Displasia ungueal
1864	Displasia valvular del niño
217656	Displasia ventricular arritmogénica aislada familiar
293910	Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
293888	Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio izquierdo
293899	Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada, forma biventricular
293910	Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada, forma clásica
247	Displasia ventricular derecha arritmogénica
217656	Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada
209908	Dispraxia verbal
69745	Disqueratoma folicular
69745	Disqueratoma verrugoso
1775	Disqueratosis congénita
352657	Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria
352657	Disqueratosis intraepitelial corneal benigna hereditaria

Número ORPHA	Enfermedad
352662	Disqueratosis intraepitelial corneal con hiperqueratosis palmoplantar y disqueratosis laríngea
91365	Disquinesia ciliar adquirida
244	Disquinesia ciliar primaria
91365	Disquinesia ciliar secundaria
98809	Disquinesia paroxística cinesigénica
98809	Disquinesia paroxística cinesigénica familiar
98812	Disquinesia paroxística hipnogénica
98811	Disquinesia paroxística inducida por esfuerzo
98810	Disquinesia paroxística no cinesigénica
2476	Disrafia - fisura labiopalatina - anomalía de miembros
254351	Distal del(7)(q11.23)
3115	Distasia arrefléxica hereditaria, tipo Roussy-Lévy
99177	Distiquiasis aislada
1683	Distiquiasis anomalías cardiovasculares
1685	Distomatosis
210571	Distonía 16
98811	Distonía 18
93962	Distonía cervical
70594	Distonía con respuesta a dopa por déficit de sepiapterina reductasa
93957	Distonía de los miembros
256	Distonía de Oppenheim
256	Distonía de torsión de aparición temprana
93963	Distonía de torsión focal del adulto
256	Distonía de torsión idiopática
93963	Distonía de torsión idiopática del adulto
98805	Distonía de torsión idiopática no-DYT1
98806	Distonía de torsión idiopática tipo mixto
256	Distonía de torsión primaria
93956	Distonía de tronco
255	Distonía dopa-sensible
98808	Distonía dopa-sensible autosómica dominante
101150	Distonía dopa-sensible autosómica recesiva
1866	Distonía focal
329466	Distonía focal autosómica dominante, DYT25
93963	Distonía focal autosómica dominante, tipo DYT7
98808	Distonía hereditaria progresiva con marcada fluctuación diurna
256	Distonía idiopática DYT1
93961	Distonía laríngea
36899	Distonía mioclónica 11
210566	Distonía mioclónica 15
254851	Distonía mitocondrial de transmisión materna

Número ORPHA	Enfermedad
93958	Distonía oromandibular
256	Distonía primaria
98807	Distonía primaria con fenotipo mixto
98807	Distonía primaria tipo DYT13
99657	Distonía primaria tipo DYT2
306734	Distonía primaria tipo DYT21
98806	Distonía primaria tipo DYT6
36899	Distonía sensible al alcohol
71517	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido
199351	Distonía-parkinsonismo del adulto
238455	Distonía-parkinsonismo infantil
53351	Distonía-parkinsonismo ligado al X
199351	Distonía-parkinsonismo tipo Paisan-Ruiz
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal con déficit de metabolismo del surfactante
217566	Distrés respiratorio crónico con déficit de metabolismo del surfactante
1867	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular
75327	Distrofia areolar central del epitelio pigmentario
1867	Distrofia bullosa hereditaria tipo macular
75327	Distrofia CAPE
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder
98969	Distrofia corneal de Fehr
98960	Distrofia corneal de fibras de colágeno rizadas
293375	Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt
98962	Distrofia corneal de Groenouw tipo I
98969	Distrofia corneal de Groenouw tipo II
98960	Distrofia corneal de la capa de Bowman tipo 2
293603	Distrofia corneal de Maumenee
98954	Distrofia corneal de Meesmann
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers
98960	Distrofia corneal de Thiel-Behnke
98960	Distrofia corneal de Waardenburg-Jonker
98958	Distrofia corneal en "gotas de miel"
98960	Distrofia corneal en panal de miel
98974	Distrofia corneal endoepitelial
98974	Distrofia corneal endotelial de Fuchs
293621	Distrofia corneal endotelial ligada al X
1661	Distrofia corneal epitelial - estatura baja
98955	Distrofia corneal epitelial de Lisch
101068	Distrofia corneal estromal congénita
98957	Distrofia corneal gelatinosa en gotas
98962	Distrofia corneal granular clásica
98962	Distrofia corneal granular tipo 1
98963	Distrofia corneal granular tipo 2
98962	Distrofia corneal granular tipo I
98963	Distrofia corneal granular tipo II
98969	Distrofia corneal macular

Número ORPHA	Enfermedad
98956	Distrofia corneal microquística
98970	Distrofia corneal moteada
98970	Distrofia corneal moteada de François-Neetens
98959	Distrofia corneal mucinosa subepitelial
98973	Distrofia corneal polimorfa posterior
98971	Distrofia corneal posterior amorfa
293462	Distrofia corneal predescemética
98964	Distrofia corneal reticular clásica
98964	Distrofia corneal reticular tipo 1
98964	Distrofia corneal reticular tipo I
41751	Distrofia corneo-retiniana cristalina de Bietti
75377	Distrofia corioidea areolar central
2053	Distrofia cráneo carpo tarsal
41751	Distrofia cristalina de Bietti
98964	Distrofia de Biber-Haab-Dimmer
1871	Distrofia de conos
209932	Distrofia de conos con respuesta al electroretinograma escotópico supranormal
209932	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de los bastones al electroretinograma
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de los bastones al ERG
1871	Distrofia de conos progresiva
1872	Distrofia de conos y bastones
1873	Distrofia de conos y bastones - amelogénesis imperfecta
1490	Distrofia de córnea - sordera de percepción
79153	Distrofia de las 20 uñas
79153	Distrofia de las veinte uñas
98960	Distrofia de membrana limitante anterior tipo 2
85128	Distrofia de retina de Bothnia
59181	Distrofia de Sorsby del fondo de ojos
85128	Distrofia de Västerbotten
101068	Distrofia de Witschel
79149	Distrofia dermo-condro-coneal
898	Distrofia dominante hialoideo-retiniana de Wagner
99003	Distrofia en patrón multifocal simulando el Fundus Flavimaculatus
98975	Distrofia endotelial hereditaria congénita 1
293603	Distrofia endotelial hereditaria congénita 2
98975	Distrofia endotelial hereditaria congénita autosómica dominante
293603	Distrofia endotelial hereditaria congénita autosómica recesiva
98975	Distrofia endotelial hereditaria congénita I

Número ORPHA	Enfermedad
293603	Distrofia endotelial hereditaria congénita II
293603	Distrofia endotelial hereditaria infantil
98974	Distrofia endotelial hereditaria tardía
98954	Distrofia epitelial hereditaria juvenil de Meesmann
101068	Distrofia estromal hereditaria congénita
269	Distrofia facioescapulohumeral
228379	Distrofia folicular inducida por ciclosporina
75327	Distrofia foveal progresiva
99000	Distrofia foveomacular viteliforme de aparición en edad adulta
269	Distrofia FSH
293381	Distrofia Helsinglandica
251287	Distrofia macular anular concéntrica benigna
75381	Distrofia macular cistoide
75327	Distrofia macular de Carolina del Norte
319640	Distrofia macular de la retina tipo 2
75327	Distrofia macular de la retina tipo Carolina del Norte
827	Distrofia macular en flecos
1573	Distrofia macular juvenil con hipotricosis
827	Distrofia macular moteada
247834	Distrofia macular oculta
98955	Distrofia microquística en forma de banda y verticilada del epitelio corneal
273	Distrofia miotónica de Steinert
606	Distrofia miotónica proximal
273	Distrofia miotónica tipo 1
606	Distrofia miotónica tipo 2
98970	Distrofia moteada de la córnea
97242	Distrofia muscular congénita
1875	Distrofia muscular congénita - catarata infantil - hipogonadismo
329206	Distrofia muscular congénita - hipertrofia muscular - déficit intelectual grave
329206	Distrofia muscular congénita - hipertrofia muscular - déficit intelectual por POMT1
280671	Distrofia muscular congénita con anomalías estructurales mitocondriales
34520	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina
258	Distrofia muscular congénita con déficit de merosina
588	Distrofia muscular congénita de Santavuori
75840	Distrofia muscular congénita de Ullrich
258	Distrofia muscular congénita debida a un déficit de laminina alfa 2
280671	Distrofia muscular congénita megaconial
258	Distrofia muscular congénita merosina negativa
157973	Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA

Número ORPHA	Enfermedad
280671	Distrofia muscular congénita por un defecto de biosíntesis de fosfatidilcolina
363629	Distrofia muscular congénita relacionada con GMPPB
157973	Distrofia muscular congénita relacionada con LMNA
258	Distrofia muscular congénita tipo 1A
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B
86812	Distrofia muscular de cinturas - déficit intelectual
266	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A
264	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1B
265	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1C
34516	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D
34517	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E
55595	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F
55596	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G
238755	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1H
280333	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva - distroglicanopatía tipo C7
352482	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva con afectación cerebelosa
363543	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por déficit de desmina
352479	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por déficit de ISPD
254361	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por déficit de plectina
1878	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por déficit TRIM32
267	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A
268	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B
353	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C
62	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D
119	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E
219	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F
34514	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G
1878	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2H
140922	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2J
86812	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2K
206549	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L

Número ORPHA	Enfermedad
34515	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L
206554	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M
206559	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N
206564	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2O
254361	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Q
363623	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2T
62	Distrofia muscular de cinturas por déficit de alfa-sarcoglicano
119	Distrofia muscular de cinturas por déficit de beta-sarcoglicano
267	Distrofia muscular de cinturas por déficit de calpaína
265	Distrofia muscular de cinturas por déficit de caveolina-3
219	Distrofia muscular de cinturas por déficit de delta-sarcoglicano
268	Distrofia muscular de cinturas por déficit de disferlina
34515	Distrofia muscular de cinturas por déficit de FKRP
353	Distrofia muscular de cinturas por déficit de gamma-sarcoglicano
264	Distrofia muscular de cinturas por déficit de lamina A/C
266	Distrofia muscular de cinturas por déficit de miotilina
34514	Distrofia muscular de cinturas por déficit de teletonina
1878	Distrofia muscular de cinturas por déficit de TRIM32
98896	Distrofia muscular de Duchenne
262	Distrofia muscular de Duchenne y Becker
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
98853	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica dominante
98855	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al X
75840	Distrofia muscular escleroatónica
269	Distrofia muscular facioescapulohumeral
270	Distrofia muscular oculofaríngea
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal
1877	Distrofia muscular sustancia blanca cerebral esponjosa
98895	Distrofia muscular tipo Becker
199340	Distrofia muscular tipo Selcen
98972	Distrofia nebulosa central de François
2675	Distrofia neuroaxonal - acidosis tubular
35069	Distrofia neuroaxonal infantil
534	Distrofia óculo-cerebro-renal

Número ORPHA	Enfermedad
1879	Distrofia ósea esclerosante mixta
324364	Distrofia ósea esclerosante mixta con manifestaciones extraesqueléticas
800	Distrofia osteocondromuscular
99001	Distrofia pigmentada en forma de mariposa
293381	Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes
99002	Distrofia reticular del epitelio pigmentado de la retina
71862	Distrofia retiniana
352718	Distrofia retiniana - coloboma del iris - síndrome de acné comedogénico
75327	Distrofia retiniana central del epitelio pigmentario
75376	Distrofia retiniana en panal de Doyme
364055	Distrofia retiniana grave de aparición en la primera infancia
364055	Distrofia retiniana grave de aparición temprana
352718	Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol
99995	Distrofia simpática refleja
293381	Distrofia Smolandensis
180	Distrofia tapetocorooidal
474	Distrofia torácica asfijante de Jeune
474	Distrofia torácica asfijante del recién nacido
274	Distrofia trombocítica hemorrágica
98895	Distrofinopatía de Becker
262	Distrofinopatía de Duchenne y Becker
98896	Distrofinopatía grave tipo Duchenne
247353	DITRA
1686	Divertículo cardíaco
91358	Divertículo congénito del esófago
99077	Divertículo de Kommerell
1775	DKC
544	DLBCL
300888	DLBCL con inflamación crónica
289661	DLBCL positivo al EBV en ancianos
252031	DLM
221	DM
93672	DM juvenil
273	DM1
363629	DMC relacionada con GMPPB
75381	DMCD
98896	DMD
270	DMOF
251946	DNET
251975	DNT del cerebelo
1215	DOA+
216694	Doble discordancia
1464	Doble entrada ventricular izquierda

Número ORPHA	Enfermedad
3286	Doble taquicardia inducida por catecolaminas
95426	Dolor crónico que requiere de analgesia espinal
370114	Dopa-responsive cervical dystonia
231	Dracunculiasis
231	Dracunculosis
232	Drepanocitosis
251365	Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina C
251370	Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina D
251375	Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina E
101	DRPLA
233	DRS
93610	dRTA con anemia
75376	Drusen dominante
75376	Drusen familiar
75376	Drusen radial dominante
99887	DS-AMKL
53739	dSMA
139557	dSMA ligada al X
98920	dSMA1
139525	dSMA2
139547	dSMA3
206580	DSMA4
314485	dSMA5
83469	DSRCT
706	Ductus arterioso persistente
228190	Ductus arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos
329813	DUP paterna de genoma completo en mosaico
250994	Dup(1)(q21.1)
313947	Dup(2)(q23.1)
294026	Dup(2)(q31.1)
96095	Dup(3)(q26)
329802	Dup(5)(p13)
228415	Dup(5)(q35)
314034	Dup(7)(p22.1)
96121	Dup(7)(q11.23)
261102	Dup(7)(q11.23) distal
251076	Dup(8)(p23.1)
228399	Dup(8)(q12)
276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
300305	Dup(11)(p15.4)
261229	Dup(14)(q11.2)
238446	Dup(15)(q11q13)
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
261243	Dup(16)(p13.11)
96078	Dup(16)(p13.3)

Número ORPHA	Enfermedad
217385	Dup(17)(p13.3)
139474	Dup(17)(q11.2)
261272	Dup(17)(q12)
217340	Dup(17)(q21.31)
261290	Dup(17p)
363659	Dup(20)(q11.2)
261318	Dup(20p)
261337	Dup(22)(q11.2) distal
284180	Dup(X)(p22)
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)
314389	Dup(X)(q12-q13.3)
261483	Dup(X)(q27.3q28)
293939	Dup(X)q(28) distal
1727	Dup22q11
261344	Duplicación 1q
1738	Duplicación 4p
1739	Duplicación 4q
1742	Duplicación 5p
1745	Duplicación 6p
264450	Duplicación 8p
1752	Duplicación 8q
236	Duplicación 9p parcial
1695	Duplicación 10q parcial
1699	Duplicación 12p
1702	Duplicación 13q
1705	Duplicación 14qter
1715	Duplicación 18p
1716	Duplicación 18q
1717	Duplicación 19q
1727	Duplicación 22q11.2
1756	Duplicación caudal
261318	Duplicación de 20p
3172	Duplicación de cejas - sindactilia
314621	Duplicación de la glándula hipofisaria
1757	Duplicación de la pierna y del pie en espejo
237	Duplicación de la uretra
3380	Duplicación del cromosoma 18
91357	Duplicación del esófago
238	Duplicación digestiva
96069	Duplicación distal 1p36
96070	Duplicación distal 2p
96094	Duplicación distal 2q
96071	Duplicación distal 3p
96072	Duplicación distal 4p
96096	Duplicación distal 4q
96097	Duplicación distal 5q
96098	Duplicación distal 6q
96074	Duplicación distal 7p
96100	Duplicación distal 8q
96101	Duplicación distal 9q

Número ORPHA	Enfermedad
96102	Duplicación distal 10q
96103	Duplicación distal 11q
96105	Duplicación distal 13q
1707	Duplicación distal 15q
96078	Duplicación distal 16p
96106	Duplicación distal 16q
96107	Duplicación distal 20q
96109	Duplicación distal 22q
1762	Duplicación distal Xq
238	Duplicación entérica
1759	Duplicación entérica toraco abdominal
314621	Duplicación hipofisaria
96069	Duplicación intersticial 1p36
96070	Duplicación intersticial 2p
96094	Duplicación intersticial 2q
96071	Duplicación intersticial 3p
96072	Duplicación intersticial 4p
96096	Duplicación intersticial 4q
96097	Duplicación intersticial 5q
96098	Duplicación intersticial 6q
96074	Duplicación intersticial 7p
96100	Duplicación intersticial 8q
96101	Duplicación intersticial 9q
96102	Duplicación intersticial 10q
96103	Duplicación intersticial 11q
96105	Duplicación intersticial 13q
96106	Duplicación intersticial 16q
96107	Duplicación intersticial 20q
96109	Duplicación intersticial 22q
96112	Duplicación no distal 9q
96112	Duplicación no terminal 9q
261318	Duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 20
261318	Duplicación parcial del cromosoma 20p
96069	Duplicación telomérica 1p36
96070	Duplicación telomérica 2p
96094	Duplicación telomérica 2q
96071	Duplicación telomérica 3p
96072	Duplicación telomérica 4p
96096	Duplicación telomérica 4q
96097	Duplicación telomérica 5q
96098	Duplicación telomérica 6q
96074	Duplicación telomérica 7p
96100	Duplicación telomérica 8q
96101	Duplicación telomérica 9q
96102	Duplicación telomérica 10q
96103	Duplicación telomérica 11q
96105	Duplicación telomérica 13q
1707	Duplicación telomérica 15q
96078	Duplicación telomérica 16p
96106	Duplicación telomérica 16q

Número ORPHA	Enfermedad
96107	Duplicación telomérica 20q
96109	Duplicación telomérica 22q
1762	Duplicación telomérica Xq
96069	Duplicación terminal 1p36
96070	Duplicación terminal 2p
96094	Duplicación terminal 2q
96071	Duplicación terminal 3p
96072	Duplicación terminal 4p
96096	Duplicación terminal 4q
96097	Duplicación terminal 5q
96098	Duplicación terminal 6q
96074	Duplicación terminal 7p
96100	Duplicación terminal 8q
96101	Duplicación terminal 9q
96102	Duplicación terminal 10q
96103	Duplicación terminal 11q
96105	Duplicación terminal 13q
96106	Duplicación terminal 16q
96107	Duplicación terminal 20q
96109	Duplicación terminal 22q
100048	Duplicación tubular del esófago
284180	Duplicación Xp22
3306	Duplicación/inversión 15q11
247	DVDA
255	DYT5
98808	DYT5a
93963	DYT7
53583	DYT9
36899	DYT11
210566	DYT15
210571	DYT16
98811	DYT18
231249	E - beta-talasemia
369894	Early infantile epileptic encephalopathy without suppression burst
86880	EATL
304	EBS
89838	EBS-AR
79400	EBS-loc
158681	EBS-migr
79397	EBS-MP
89839	EBSS
313920	EBVaGC
282166	ECJ heredada
86864	ECP
1309	Ectasia canalicular precalicinal
99101	Ectasia de la aurícula derecha
99102	Ectasia de la aurícula izquierda
1885	Ectopia aislada del cristalino
1884	Ectopia de cristalino - distrofia corioretiniana - miopía

Número ORPHA	Enfermedad
1885	Ectopia del cristalino familiar
1885	Ectopia lentis familiar
95712	Ectopia tiroidea
2440	Ectrodactilia
1896	Ectrodactilia - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
1894	Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía
1891	Ectrodactilia - paraplejia espástica - déficit intelectual
1892	Ectrodactilia polidactilia
99171	Ectropión congénito aislado
91491	Ectropión uveal congénito
98813	EDA-ID
247827	EDCS
91385	Edema angioneurótico adquirido
100055	Edema angioneurótico adquirido tipo 2
100054	Edema angioneurótico dependiente de estrógenos hereditario
91378	Edema angioneurótico familiar
91378	Edema angioneurótico hereditario
100054	Edema angioneurótico hereditario asociado a estrógenos
100051	Edema angioneurótico hereditario tipo 2
100054	Edema angioneurótico hereditario tipo 3
100057	Edema angioneurótico inducido por el bloqueo del RAAS
100057	Edema angioneurótico inducido por el bloqueo del sistema renina-angiotensina-aldosterona
1041	Edema fetal
364013	Edema fetal inmunitario
363999	Edema fetal no inmunitario
100054	Edema hereditario angioneurótico estrógeno dependiente
75381	Edema macular familiar
75381	Edema macular quístico autosómico dominante
330012	Edema pulmonar de gran altitud
93308	EDM1
93307	EDM4
93311	EDM5
98863	EDMD1
98853	EDMD2
286	EDS IV
198	EDS IX
286	EDS tipo 4
287	EDS tipo clásico
75496	EDS tipo progeroide
75497	EDS V
1900	EDS VI
1899	EDS VII
99875	EDS VIIA
99876	EDS VIIB

Número ORPHA	Enfermedad
1901	EDS VIIC
247820	EDSS
247820	EDSS1
247827	EDSS2
304	EEB
322	EEC
319218	EHF
137577	EHI
312	EHK
312	EI
79394	EIC
1934	EIEE
103915	EIPID
317	EKV
803	ELA
228240	Elastodermia
228243	Elastofibroma dorsal
308013	Elastoidosis sin PPKP3
308013	Elastoidosis sin PPPK3
228299	Elastolisis de la dermis media
228293	Elastolisis dérmica papilar tipo pseudoxantoma elástico
228293	Elastolisis dérmica papilar tipo PXE
228254	Elastoma
228254	Elastoma juvenil de Weidman
228254	Elastoma juvenil sin osteopoiquilosis
228264	Elastorrexis papular
228227	Elastosis dérmica focal de aparición tardía
228227	Elastosis dérmica focal de aparición tardía tipo pseudoxantoma
228227	Elastosis dérmica focal de aparición tardía tipo PXE
228236	Elastosis dérmica focal lineal
79148	Elastosis perforans serpiginosa
65285	ELD
206599	Elevación aislada asintomática de creatinfosfoquinasa
98864	Eliptocitosis común hereditaria
98866	Eliptocitosis esferocítica
288	Eliptocitosis hereditaria
98865	Eliptocitosis hereditaria homocigota
35689	ELP
35689	ELP de aparición adulta
247604	ELP juvenil
364033	ELP sistémica de células T EBV-positiva de la infancia
83597	EMAD
99927	Embarazo molar
254688	Embarazo molar completo
254693	Embarazo molar incompleto
254693	Embarazo molar parcial
40366	Embriofetopatía por acitretina

Número ORPHA	Enfermedad
1908	Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato
1916	Embriofetopatía por dietilestilbestrol (DES)
1916	Embriofetopatía por distilben
1912	Embriofetopatía por fenitoina
1914	Embriofetopatía por terapia anticoagulante oral
858	Embriofetopatía por toxoplasma
1915	Embriopatía alcohólica
1926	Embriopatía diabética
2209	Embriopatía fenilcetonúrica
2209	Embriopatía hiperfenilalaninémica
268249	Embriopatía MMF
2305	Embriopatía por ácido retinoico
1906	Embriopatía por ácido valproico
1923	Embriopatía por antitiroideos
294	Embriopatía por citomegalovirus
1911	Embriopatía por cocaína
1914	Embriopatía por coumarina
1919	Embriopatía por fenobarbital
1909	Embriopatía por indometacina
2305	Embriopatía por isotretinoína
1923	Embriopatía por metimazol
268249	Embriopatía por micofenolato mofetilo
1918	Embriopatía por minoxidil
295	Embriopatía por parvovirus
2305	Embriopatía por retinoides
3312	Embriopatía por talidomida
1920	Embriopatía por tolueno
858	Embriopatía por toxoplasma
1913	Embriopatía por trimetadiona
291	Embriopatía por virus de la varicela
83597	EMDA
139431	EMEA
98757	EMJ
263524	ENA aislada
1937	Enanismo - dedos bloqueados
2650	Enanismo - déficit intelectual - anomalías oculares
2649	Enanismo - déficit intelectual - anomalías oculares - fisura labiopalatina
2370	Enanismo - laxitud ligamentosa - retraso del crecimiento
2619	Enanismo braquidactilia tipo Mseleni
2617	Enanismo con cabeza de pájaro tipo Montreal
97360	Enanismo de Robinow
813	Enanismo de Silver-Russell
628	Enanismo diastrófico
2623	Enanismo gelefófico
2658	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski

Número ORPHA	Enfermedad
2626	Enanismo hipofisario - anomalías esqueléticas
2631	Enanismo mesomélico - fisura palatina - camptodactilia
2633	Enanismo mesomélico tipo Nievergelt
2634	Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer
2635	Enanismo metatrópico
2636	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipo Taybi-Linder
2636	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipos 1 y 3
2637	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipo 2
329228	Enanismo microcefálico primordial por déficit de ZNF335
2636	Enanismo microcefálico primordial tipo Crachami
329228	Enanismo microcefálico primordial tipo Walsh
2641	Enanismo micromélico tipo Frysns
2576	Enanismo MULIBREY
2653	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinosis pigmentaria
2643	Enanismo osteodisplásico primordial tipo Toriello
2645	Enanismo osteoglofónico
2646	Enanismo parastremático
319671	Enanismo primordial microcefálico tipo Alazami
319675	Enanismo primordial microcefálico tipo Dauber
2655	Enanismo tanatofórico
93274	Enanismo tanatofórico - cráneo en hoja de trébol
1860	Enanismo tanatofórico tipo I
93274	Enanismo tanatofórico tipo II
633	Enanismo tipo Laron
2078	Enanismo Walt Disney
163703	Encefalitis aguda con convulsiones parciales repetitivas refractarias
83482	Encefalitis causada por Mycoplasma
2806	Encefalitis con cuerpos de inclusión subaguda
83483	Encefalitis de California
2806	Encefalitis de Dawson
83601	Encefalitis de Hashimoto
99825	Encefalitis de Nipah
83484	Encefalitis de St. Louis
2806	Encefalitis de Van Bogaert
83476	Encefalitis del Nilo occidental
83597	Encefalitis diseminada aguda
83593	Encefalitis equina occidental
83594	Encefalitis equina oriental
1929	Encefalitis focal de Rasmussen
1930	Encefalitis herpética

Número ORPHA	Enfermedad
79139	Encefalitis japonesa
83600	Encefalitis letárgica
163892	Encefalitis límbica
83467	Encefalitis límbica - neuromiotonía - hiperhidrosis - polineuropatía
163924	Encefalitis límbica aguda no herpética
163921	Encefalitis límbica aguda post-trasplante
163908	Encefalitis límbica con anticuerpos anti-leucine-rich glioma-inactivated 1
217253	Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor NMDA
217253	Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor N-metil-D-aspartato
276402	Encefalitis límbica con anticuerpos caspr2
329341	Encefalitis límbica con anticuerpos dipeptidil-peptidasa 6
329341	Encefalitis límbica con anticuerpos DPP6
163908	Encefalitis límbica con anticuerpos LGI1
163914	Encefalitis límbica con anticuerpos nCMAGs
163914	Encefalitis límbica con anticuerpos noveles de Antígenos de Membrana Celular
163908	Encefalitis límbica con anticuerpos para los canales de potasio dependientes de voltaje
163914	Encefalitis límbica con anticuerpos/ antígenos de membrana celular nuevos/ recientes
163898	Encefalitis límbica paraneoplásica clásica con o sin antígenos intracelulares
163703	Encefalitis no herpética aguda con estado epiléptico refractario grave
83595	Encefalitis por garrapata de Colorado
83601	Encefalitis sensible a esteroides asociada con tiroiditis autoinmune
297	Encefalitis transmitida por garrapatas
79138	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por déficit de ATP sintasa
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por déficit de F1Fo ATPasa
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por déficit de TMEM70
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por déficit del complejo 5 de la cadena respiratoria mitocondrial
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por déficit del complejo V de la cadena respiratoria mitocondrial
217017	Encefalocele atrésico occipital - facies inusual - pies grandes
268829	Encefalocele basal
1931	Encefalocele frontal
141118	Encefalocele nasal
268823	Encefalocele occipital
268826	Encefalocele parietal
83597	Encefalomieltis aguda diseminada

Número ORPHA	Enfermedad
83593	Encefalomieltis equina occidental
83594	Encefalomieltis equina oriental
1933	Encefalomiopatía mitocondrial - aminoacidopatía
238329	Encefalomiopatía mitocondrial debida a COXPD6
238329	Encefalomiopatía mitocondrial debida a un déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 6
238329	Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al X
166105	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2
298	Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial
1261	Encefalopatía - calcificación intracerebral - degeneración retiniana
319678	Encefalopatía - miocardiopatía hipertrófica - enfermedad tubular renal
363549	Encefalopatía aguda con convulsiones bifásicas y difusión reducida tardía
363567	Encefalopatía aguda con estado epiléptico mediado por una inflamación
88619	Encefalopatía aguda necrosante familiar
88619	Encefalopatía aguda necrosante recurrente
289863	Encefalopatía atípica por glicina
51	Encefalopatía con calcificación de los ganglios basales
51	Encefalopatía con calcificaciones intracraneales y linfocitosis crónica del líquido cefalorraquídeo
85110	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar
289290	Encefalopatía con hipermetioninemia por deficiencia de adenosina quinasa
289290	Encefalopatía con hipermetioninemia por deficiencia de ADK
289290	Encefalopatía con hipermetioninemia por déficit de adenosina quinasa
289290	Encefalopatía con hipermetioninemia por déficit de ADK
139406	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina
79155	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurenina
163703	Encefalopatía epiléptica catastrófica en niños en edad escolar
163703	Encefalopatía epiléptica catastrófica idiopática
353217	Encefalopatía epiléptica con desmielinización cerebral global
289266	Encefalopatía epiléptica de aparición temprana y déficit intelectual por mutación en GRIN2A
1934	Encefalopatía epiléptica infantil temprana
1934	Encefalopatía epiléptica infantil temprana con paroxismo-supresión
163703	Encefalopatía epiléptica refractaria inducida por fiebre en niños en edad escolar

Número ORPHA	Enfermedad
364063	Encefalopatía epiléptica-discinética infantil
329284	Encefalopatía estática de la infancia con neurodegeneración en la edad adulta
51188	Encefalopatía etilmalónica
209370	Encefalopatía grave de aparición neonatal con microcefalia
137577	Encefalopatía hipóxico isquémica
363549	Encefalopatía infantil aguda que afecta principalmente a los lóbulos frontales
166073	Encefalopatía infantil fatal con defectos en la cadena respiratoria mitocondrial
166063	Encefalopatía infantil fatal con hipoplasia olivopontocerebelosa
293955	Encefalopatía infantil por déficit de tiamina pirofosfoquinasa
289860	Encefalopatía infantil por glicina
1935	Encefalopatía mioclónica temprana
550	Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios de tipo ictus
166063	Encefalopatía mortal infantil con hipoplasia olivopontocerebelosa
263524	Encefalopatía necrotizante aguda aislada
263524	Encefalopatía necrotizante aguda de la infancia
255241	Encefalopatía necrotizante subaguda infantil con leucodistrofia
255249	Encefalopatía necrotizante subaguda infantil con síndrome nefrótico
255210	Encefalopatía necrotizante subaguda infantil de transmisión materna
255199	Encefalopatía necrotizante subaguda infantil esporádica
289857	Encefalopatía neonatal por glicina
71277	Encefalopatía por deficiencia de GLUT1
833	Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa
71277	Encefalopatía por déficit de GLUT1
833	Encefalopatía por déficit de sulfito oxidasa
210128	Encefalopatía por déficit de urocanasa
199348	Encefalopatía sensible a la tiamina
97353	Encefalopatía traumática crónica
56970	Encefalopatías espongiiformes transmisibles
330050	Encefalopatía letal por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal
141067	Encondroma cervicofacial
296	Encondromatosis
75566	Endocarditis de Loeffler
75566	Endocarditis eosinofílica
199323	Endoftalmitis
209959	Endoftalmitis faecoalérgica
209959	Endoftalmitis faecoanalérgica
209959	Endoftalmitis faeoantigénica
209959	Endoftalmitis inducida por lentes

Número ORPHA	Enfermedad
137820	Endometriosis rara
137602	Endotelitis
171881	Enfermedad con capuchón
90020	Enfermedad "Lytico-bodig"
189439	Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria
99920	Enfermedad aguda de injerto versus huésped
229	Enfermedad aórtica anulo-ectásica
210115	Enfermedad autoinflamatoria por deficiencia del antagonista del receptor de interleuquina 1
210115	Enfermedad autoinflamatoria por déficit del antagonista del receptor de interleuquina 1
247871	Enfermedad autoinmune asociada al vitíligo
228426	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por déficit de Itch
228329	Enfermedad CLN1
228349	Enfermedad CLN2
228346	Enfermedad CLN3
228340	Enfermedad CLN4A
228343	Enfermedad CLN4B
228360	Enfermedad CLN5
228363	Enfermedad CLN6
228366	Enfermedad CLN7
228354	Enfermedad CLN8
228357	Enfermedad CLN9
228337	Enfermedad CLN10
314629	Enfermedad CLN11
314632	Enfermedad CLN12
352709	Enfermedad CLN13
206583	Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto
97342	Enfermedad con granos argirófilos
99921	Enfermedad crónica de injerto versus huésped
75234	Enfermedad de acumulación de colesterol éster
85138	Enfermedad de Addison
85138	Enfermedad de Addison autoinmune
85138	Enfermedad de Addison clásica
85138	Enfermedad de Addison primaria
2153	Enfermedad de Al Gazali-Hirschsprung
58	Enfermedad de Alexander
363717	Enfermedad de Alexander tipo 1
363722	Enfermedad de Alexander tipo 2
309324	Enfermedad de almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil
57	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de aldolasa A
99849	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de beta-enolasa muscular

Número ORPHA	Enfermedad
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de enzima desramificante del glucógeno
308684	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de enzima desramificante, forma combinada hepática y miopática infantil
308655	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de enzima desramificante, forma neuromuscular perinatal letal
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de enzima ramificante del glucógeno
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosfofructoquinasa muscular
97234	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosfoglicerato mutasa
713	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosfoglicerato quinasa 1
711	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosfoglucomutasa
370	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa hepática
79240	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de G6P
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de G6P tipo b
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucogenina
369	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa hepática
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa muscular
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno sintasa en músculo y corazón
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno sintasa hepática
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucosa-6-fosfatasa
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucosa-6-fosfatasa tipo b
2088	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de GLUT2

Número ORPHA	Enfermedad
308638	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
284435	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de lactato deshidrogenasa
34587	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de LAMP-2
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida
308604	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida de aparición adulta
308552	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida de aparición infantil
308573	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida de aparición juvenil
370	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de PhK
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 0a
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 0b
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1b
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2
308604	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 de aparición adulta
308552	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 de aparición infantil
308573	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 de aparición juvenil
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3

Número ORPHA	Enfermedad
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4
308684	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma hepática no progresiva
308621	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma hepática progresiva
308670	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma neuromuscular congénita
308712	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma neuromuscular del adulto
308698	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma neuromuscular infantil
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 5
369	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 6B
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 7
370	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9A
79240	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9B
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9C
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9D
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9E
284426	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 11
57	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 12
711	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 14
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 15
370	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IX
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IXa
79240	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IXb
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IXc
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IXd
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IXe
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XV

Número ORPHA	Enfermedad
308655	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno, forma neuromuscular perinatal letal
98907	Enfermedad de almacenamiento de lípidos con ictiosis
54247	Enfermedad de Alzheimer biparietal
1020	Enfermedad de Alzheimer de aparición temprana autosómica dominante
367	Enfermedad de Andersen
71	Enfermedad de Anderson
324	Enfermedad de Anderson-Fabry
167635	Enfermedad de Arndt-Gottron
88628	Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria
88628	Enfermedad de astas posteriores, ataxia y retinosis pigmentaria, autosómica recesiva
14	Enfermedad de Bassen-Kornzweig
79264	Enfermedad de Batten
117	Enfermedad de Behçet
797	Enfermedad de Besnier-Boeck-Schaumann
321	Enfermedad de Bessel-Hagen
1243	Enfermedad de Best
1249	Enfermedad de Binswanger
124	Enfermedad de Blackfan-Diamond
2768	Enfermedad de Blount
797	Enfermedad de Boeck
84081	Enfermedad de Boichis
805	Enfermedad de Bourneville
97342	Enfermedad de Braak
99990	Enfermedad de Brill-Zinsser
36258	Enfermedad de Buerger
800	Enfermedad de Burton
1309	Enfermedad de Cacchi-Ricci
100025	Enfermedad de cadenas pesadas alfa
100026	Enfermedad de cadenas pesadas gamma
100024	Enfermedad de cadenas pesadas mu
1310	Enfermedad de Caffey
3467	Enfermedad de cálculos de xantina
228123	Enfermedad de California
79395	Enfermedad de Camisa
141	Enfermedad de Canavan
314911	Enfermedad de Canavan grave
314911	Enfermedad de Canavan infantil
314918	Enfermedad de Canavan juvenil
314918	Enfermedad de Canavan leve
314911	Enfermedad de Canavan neonatal
53035	Enfermedad de Caroli
64692	Enfermedad de Carrion
64692	Enfermedad de Carrión
160	Enfermedad de Castleman
93682	Enfermedad de Castleman de aparición pediátrica

Número ORPHA	Enfermedad
93685	Enfermedad de Castleman localizada
93686	Enfermedad de Castleman multicéntrica (MCD)
576	Enfermedad de células de inclusión
3386	Enfermedad de Chagas
803	Enfermedad de Charcot
300605	Enfermedad de Charcot juvenil
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth - nefropatía
64751	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth - signos piramidales
90103	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth - sordera - déficit intelectual
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo A
100044	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo B
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo C
100046	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo D
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo E
352670	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante intermedia tipo F
64746	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2
324611	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación en KIF5A
99946	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A1
99947	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A2
99936	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2B
99937	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2C
99938	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D
99939	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2E
99940	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F
99941	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G
99943	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2J
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K
99942	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L
99945	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L
228179	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M
284232	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2O

Número ORPHA	Enfermedad
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2P
329258	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q
101097	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva con ronquera
324442	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2 con neuromiotonía
90118	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo Ouvrier
64746	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica dominante
91024	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva tipo 2
91024	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva tipo 4C
90119	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal con acrodistrofia
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal con afectación piramidal
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con focos de mielina plegada
65753	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante autosómica recesiva
324585	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante con dolor neuropático
217055	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo A
254334	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo B
64747	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X
101075	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1
101076	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 2
101077	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 3
101078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 4
99014	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 5
352675	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 6
65753	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1
101081	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A
101082	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B
101083	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C
101084	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D
90658	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E
101085	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1F

Número ORPHA	Enfermedad
98856	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1
101101	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H
228174	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N
64748	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 3
64749	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4
99948	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1
99956	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3
99949	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C
99950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D
99951	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4E
99952	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F
99953	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4G
99954	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H
139515	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J
90120	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 6
90114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo dominante-intermedia
190	Enfermedad de Coats
324561	Enfermedad de Cole
366	Enfermedad de Cori
366	Enfermedad de Cori-Forbes
201	Enfermedad de Cowden
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
282166	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob heredada
207	Enfermedad de Crouzon
324290	Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio temprano
1525	Enfermedad de Currarino
96253	Enfermedad de Cushing
218	Enfermedad de Darier
316	Enfermedad de Darier-Gottron
218	Enfermedad de Darier-White
390	Enfermedad de Darling
75565	Enfermedad de Davies
33355	Enfermedad de De Vaal
71277	Enfermedad de De Vivo
679	Enfermedad de Degos
1652	Enfermedad de Dent

Número ORPHA	Enfermedad
93622	Enfermedad de Dent tipo 1
93623	Enfermedad de Dent tipo 2
834	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre
93571	Enfermedad de depósitos densos
36397	Enfermedad de Dercum
817	Enfermedad de descamación de la piel
158014	Enfermedad de Destombes-Rosaï-Dorfman
71211	Enfermedad de Devic
98907	Enfermedad de Dorfman-Chanarin
79145	Enfermedad de Dowling-Degos
2442	Enfermedad de Duncan
1656	Enfermedad de Durhing-Brocq
40923	Enfermedad de Eales
33445	Enfermedad de Elejalde
229	Enfermedad de Erdheim
35687	Enfermedad de Erdheim-Chester
324	Enfermedad de Fabry
2088	Enfermedad de Fanconi-Bickel
333	Enfermedad de Farber
247165	Enfermedad de Feer
53693	Enfermedad de Fellman
29207	Enfermedad de Fiessinger-Leroy
209335	Enfermedad de Finkel
409	Enfermedad de Flegel
366	Enfermedad de Forbe
2206	Enfermedad de Forestier
682	Enfermedad de Gamstorp
355	Enfermedad de Gaucher
2072	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular
309252	Enfermedad de Gaucher atípica por deficiencia de saposina C
309252	Enfermedad de Gaucher atípica por déficit de saposina C
77259	Enfermedad de Gaucher juvenil no cerebral
85212	Enfermedad de Gaucher perinatal letal
77259	Enfermedad de Gaucher tipo 1
77260	Enfermedad de Gaucher tipo 2
77261	Enfermedad de Gaucher tipo 3
2073	Enfermedad de Gelineau
73	Enfermedad de Gorham
73	Enfermedad de Gorham-Stout
495	Enfermedad de Greither
381	Enfermedad de Griscelli
79476	Enfermedad de Griscelli tipo 1
79477	Enfermedad de Griscelli tipo 2
79478	Enfermedad de Griscelli tipo 3
35858	Enfermedad de Grösbeck-Imerslund
90020	Enfermedad de Guam

Número ORPHA	Enfermedad
79277	Enfermedad de Günther
79263	Enfermedad de Hagberg-Santavuori
2841	Enfermedad de Hailey-Hailey
99873	Enfermedad de Hand-Schüller-Christian
369	Enfermedad de Hers
1486	Enfermedad de Herva
1164	Enfermedad de Hinson-Pepys
892	Enfermedad de Hippel-Lindau
65684	Enfermedad de Hirayama
261537	Enfermedad de Hirschprung y déficit intelectual debido a del(2)(q22)
261537	Enfermedad de Hirschprung y déficit intelectual debido a una microdelección 2q22
261537	Enfermedad de Hirschprung y déficit intelectual debido a una monosomía 2q22
261552	Enfermedad de Hirschprung y déficit intelectual debido a una mutación puntual
388	Enfermedad de Hirschprung
2151	Enfermedad de Hirschprung - ganglioneuroma
2155	Enfermedad de Hirschprung - polidactilia - sordera
391	Enfermedad de Hodgkin clásica
397	Enfermedad de Horton
580	Enfermedad de Hunter
399	Enfermedad de Huntington
248111	Enfermedad de Huntington juvenil
157941	Enfermedad de Huntington-like 1
98934	Enfermedad de Huntington-like 2
157946	Enfermedad de Huntington-like 3
98759	Enfermedad de Huntington-like 4
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa
2289	Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales
93276	Enfermedad de Jaffe-Lichtenstein
168491	Enfermedad de Jansky-Bielschowsky
268145	Enfermedad de jarabe de arce clásica
2394	Enfermedad de jarabe de arce con déficit de E3
268162	Enfermedad de jarabe de arce intermedia
268173	Enfermedad de jarabe de arce intermitente
268184	Enfermedad de jarabe de arce sensible a la tiamina
29073	Enfermedad de Kahler
79280	Enfermedad de Kanzaki
2331	Enfermedad de Kawasaki
481	Enfermedad de Kennedy
97332	Enfermedad de Kienbock
50918	Enfermedad de Kikuchi
482	Enfermedad de Kimura
98673	Enfermedad de Kjer

Número ORPHA	Enfermedad
679	Enfermedad de Kohlmeier-Degos
3197	Enfermedad de Kok
487	Enfermedad de Krabbe
206436	Enfermedad de Krabbe clásica
206443	Enfermedad de Krabbe de aparición tardía
206436	Enfermedad de Krabbe de aparición temprana
206448	Enfermedad de Krabbe del adulto
206436	Enfermedad de Krabbe infantil
206443	Enfermedad de Krabbe infantil tardía/ juvenil
79262	Enfermedad de Kufs
209341	Enfermedad de Kugelberg-Welander autosómica dominante
1149	Enfermedad de Kuskokwim
56425	Enfermedad de la aglutinina fría
375	Enfermedad de la antimembrana basal glomerular
94062	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis
139491	Enfermedad de la ferroportina
93616	Enfermedad de la HbH
231401	Enfermedad de la HbH adquirida
90039	Enfermedad de la hemoglobina D
93616	Enfermedad de la hemoglobina H
231401	Enfermedad de la hemoglobina H adquirida
330041	Enfermedad de la hemoglobina M
231	Enfermedad de la lombriz de Guinea
231	Enfermedad de la lombriz de Medina
206580	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia
268145	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica
268162	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia
268173	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermitente
268184	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce sensible a la tiamina
511	Enfermedad de la orina de jarabe de arce
319254	Enfermedad de la selva de Kyasanur
501	Enfermedad de Lafora
354	Enfermedad de Landing
231031	Enfermedad de Lane
98757	Enfermedad de las Azores del sistema nervioso
86864	Enfermedad de las cadenas pesadas
56425	Enfermedad de las crioaglutininas
137867	Enfermedad de las neuronas motoras de Madras
99718	Enfermedad de Leber "plus"
199251	Enfermedad de Ledderhose

Número ORPHA	Enfermedad
2380	Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes
255241	Enfermedad de Leigh con leucodistrofia
70474	Enfermedad de Leigh con miopatía
255249	Enfermedad de Leigh con síndrome nefrótico
255210	Enfermedad de Leigh de transmisión materna
255199	Enfermedad de Leigh esporádica
99870	Enfermedad de Letterer-Siwe
871	Enfermedad de Lev-Lenegre
65285	Enfermedad de Lhermitte-Duclos
892	Enfermedad de Lindau
65284	Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina
65284	Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina-tiamina
157846	Enfermedad de los ganglios del adulto
97238	Enfermedad de los músculos ondulantes
248340	Enfermedad de los reservorios delta aislada
36383	Enfermedad de los vasos sanguíneos pequeños del cerebro con hemorragia
803	Enfermedad de Lou-Gehrig
300605	Enfermedad de Lou-Gehrig juvenil
534	Enfermedad de Lowe
98757	Enfermedad de Machado
98757	Enfermedad de Machado-Joseph
276238	Enfermedad de Machado-Joseph tipo 1
276241	Enfermedad de Machado-Joseph tipo 2
276244	Enfermedad de Machado-Joseph tipo 3
2398	Enfermedad de Madelung
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami
447	Enfermedad de Marchiafava-Micheli
368	Enfermedad de McArdle
85195	Enfermedad de McCabe
90186	Enfermedad de Meige
87503	Enfermedad de Meleda
2494	Enfermedad de Menetrier
45360	Enfermedad de Meniere
565	Enfermedad de Menkes
79078	Enfermedad de Mikulicz
79452	Enfermedad de Milroy
1917	Enfermedad de Minamata
822	Enfermedad de Minkowski-Chauffard
309297	Enfermedad de Morquio tipo A
309310	Enfermedad de Morquio tipo B
2573	Enfermedad de Moyamoya
280679	Enfermedad de Moyamoya - estatura baja - dismorfismo facial - hipogonadismo hipergonadotrópico
280679	Enfermedad de Moyamoya sindrómica
588	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro
2770	Enfermedad de Nasu-Hakola

Número ORPHA	Enfermedad
34217	Enfermedad de Naxos
77292	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
77293	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
216981	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma clásica
216978	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de aparición en la infancia tardía
216986	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto
216975	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de aparición en la infancia temprana
216981	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil
216972	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave
99022	Enfermedad de Niemann-Pick tipo E
2254	Enfermedad de Norman
79255	Enfermedad de Norman-Landing
649	Enfermedad de Norrie
261501	Enfermedad de Norrie atípica debida a una del(X)(p11.3)
261501	Enfermedad de Norrie atípica debida a una microdelección Xp11.3
261501	Enfermedad de Norrie atípica debida a una monosomía Xp11.3
649	Enfermedad de Norrie-Warburg
79293	Enfermedad de Norum
75382	Enfermedad de Oguchi
296	Enfermedad de Ollier
99803	Enfermedad de Ondine-Hirschsprung
49041	Enfermedad de Ormond
97335	Enfermedad de Osgood-Schlatter
729	Enfermedad de Osler-Vaquez
50943	Enfermedad de Oudtshoorn
326	Enfermedad de Owren
180275	Enfermedad de Paget del pezón
2800	Enfermedad de Paget extramamaria
2801	Enfermedad de Paget juvenil
357131	Enfermedad de Paget-Schrotter
97336	Enfermedad de Panner
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio en el adulto joven
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio precoz
2828	Enfermedad de Parkinson familiar
2828	Enfermedad de Parkinson hereditaria
85453	Enfermedad de Partington
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher connatal tipo II
280229	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher en mujeres portadoras

Número ORPHA	Enfermedad
280219	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma clásica
280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal
280224	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria
280234	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, síndrome nulo
2380	Enfermedad de Perthes
247165	Enfermedad de Pink
365	Enfermedad de Pompe
308552	Enfermedad de Pompe de aparición infantil
308573	Enfermedad de Pompe de aparición juvenil
308604	Enfermedad de Pompe del adulto
666	Enfermedad de Porak y Durante
52530	Enfermedad de pseudo-Von Willebrand
52530	Enfermedad de Pseudo-Von Willebrand
52530	Enfermedad de Pseudo-Von Willebrand tipo 2B
3005	Enfermedad de Pyle
436	Enfermedad de Rathburn
247667	Enfermedad de Rathburn de la infancia
247676	Enfermedad de Rathburn del adulto
247651	Enfermedad de Rathburn infantil
247623	Enfermedad de Rathburn perinatal letal
247638	Enfermedad de Rathburn prenatal benigna
773	Enfermedad de Refsum
772	Enfermedad de Refsum infantil
774	Enfermedad de Rendu-Osler
774	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber
71	Enfermedad de retención de quilomicrones
606	Enfermedad de Ricker
158014	Enfermedad de Rosai-Dorfman
158014	Enfermedad de Rosai-Dorfman
254712	Enfermedad de Rosai-Dorfman familiar
158014	Enfermedad de Rosai-Dorfman-Destombes
309334	Enfermedad de Salla
309331	Enfermedad de Salla intermedia grave
796	Enfermedad de Sandhoff
309169	Enfermedad de Sandhoff, forma adulta
309155	Enfermedad de Sandhoff, forma infantil
309162	Enfermedad de Sandhoff, forma juvenil
581	Enfermedad de Sanfilippo
79263	Enfermedad de Santavuori
79263	Enfermedad de Santavuori-Haltia
59298	Enfermedad de Schilder
3137	Enfermedad de Schindler
79279	Enfermedad de Schindler tipo 1
79280	Enfermedad de Schindler tipo 2
79281	Enfermedad de Schindler tipo 3
35069	Enfermedad de Seitelberger

Número ORPHA	Enfermedad
97337	Enfermedad de Sinding-Larsen-Johansson
584	Enfermedad de Sly
48377	Enfermedad de Sneddon-Wilkinson
79264	Enfermedad de Spielmeyer-Vogt
827	Enfermedad de Stargardt
240071	Enfermedad de Steele-Richardson-Olszewski
273	Enfermedad de Steinert
829	Enfermedad de Still del adulto
100984	Enfermedad de Strümpell
685	Enfermedad de Strümpell-Lorrain
247165	Enfermedad de Swift
247165	Enfermedad de Swift-Feer
3287	Enfermedad de Takayasu
31150	Enfermedad de Tangier
98839	Enfermedad de Tappeiner-Pfleger
371	Enfermedad de Tarui
845	Enfermedad de Tay-Sachs
309192	Enfermedad de Tay-Sachs, variante B, forma adulta
309178	Enfermedad de Tay-Sachs, variante B, forma infantil
309185	Enfermedad de Tay-Sachs, variante B, forma juvenil
309239	Enfermedad de Tay-Sachs, variante B1
3314	Enfermedad de Thiemann familiar
614	Enfermedad de Thomsen y Becker
1822	Enfermedad de Trevor
83317	Enfermedad de Tsutsugamushi
75840	Enfermedad de Ullrich
308	Enfermedad de Unverricht-Lundborg
3408	Enfermedad de Upington
2806	Enfermedad de Van Bogaert
3416	Enfermedad de Van Buchem
729	Enfermedad de Vaquez
3437	Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada
364	Enfermedad de Von Gierke
892	Enfermedad de Von Hippel-Lindau
363700	Enfermedad de Von Recklinghause debida a una mutación en NF1 o una deleción intragénica
636	Enfermedad de Von Recklinghausen
903	Enfermedad de Von Willebrand
166078	Enfermedad de Von Willebrand tipo 1
166081	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2
166084	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2A
166087	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2B
166090	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2M
166093	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2N
166096	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3
99147	Enfermedad de Von Willebrand adquirida
52530	Enfermedad de Von Willebrand tipo plaquetario

Número ORPHA	Enfermedad
53696	Enfermedad de Vuopala
898	Enfermedad de Wagner
90362	Enfermedad de Waldmann
33577	Enfermedad de Weber-Christian (WCD)
3452	Enfermedad de Whipple
905	Enfermedad de Wilson
75233	Enfermedad de Wolman
50839	Enfermedad del araño de gato
169	Enfermedad del cabello ensortijado
565	Enfermedad del cabello rizado
2785	Enfermedad del cerebro de mármol
210272	Enfermedad del desembarco
337	Enfermedad del hombre de piedra
73	Enfermedad del hueso evanescente
73	Enfermedad del hueso fantasma
549	Enfermedad del legionario
99826	Enfermedad del mono verde
79292	Enfermedad del ojo de pez
99906	Enfermedad del pulmón del granjero
289465	Enfermedad del retraso de la inmigración
88924	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante tipo 1 y con esclerosis tuberosa
655	Enfermedad del riñón quístico medular autosómica recesiva
3122	Enfermedad del seno - miopía
3197	Enfermedad del sobresalto familiar
300284	Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de LH3
300284	Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de lisil hidroxilasa-3
300284	Enfermedad del tejido conectivo por déficit de LH3
300284	Enfermedad del tejido conectivo por déficit de lisil hidroxilasa-3
352649	Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina
319218	Enfermedad del virus Ébola
284264	Enfermedad esclerosante ligada a IgG4
284264	Enfermedad esclerosante ligada a inmunoglobulinas G4
36236	Enfermedad exfoliativa generalizada
3135	Enfermedad familiar de Scheuermann
379	Enfermedad granulomatosa crónica
251365	Enfermedad HbSC
251370	Enfermedad HbSD
251375	Enfermedad HbSE
275944	Enfermedad hemolítica del recién nacido por aloinmunización Kell
178396	Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina
90052	Enfermedad hepática por recurrencia del virus de la hepatitis C en trasplantados hepáticos

Número ORPHA	Enfermedad
79124	Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia
1451	Enfermedad inflamatoria multisistémica infantil
1451	Enfermedad inflamatoria multisistémica neonatal
294023	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea
238569	Enfermedad inflamatoria precoz del intestino autosómica recesiva
103915	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado
268114	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune asociada a RAS
275523	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Dianzani
238505	Enfermedad linfoproliferativa autosómica recesiva
541	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T CD30+
541	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T Ki-1+
2442	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante
364033	Enfermedad linfoproliferativa sistémica de células T asociada al virus Epstein-Barr de la infancia
364033	Enfermedad linfoproliferativa sistémica de células T EBV-positiva de la infancia
168486	Enfermedad LNC10
98825	Enfermedad mielodisplásica/ mieloproliferativa inclasificable
86830	Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable
86830	Enfermedad mieloproliferativa indiferenciada
168566	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada
254857	Enfermedad mitocondrial letal infantil
809	Enfermedad mixta del tejido conectivo
324604	Enfermedad multiminicore clásica
300337	Enfermedad NCRNA
300313	Enfermedad neurodegenerativa letal por un defecto de transporte del cobre
33445	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal
90001	Enfermedad ocular de Bornholm
178333	Enfermedad ocular de la isla de Åland
342	Enfermedad periódica
220436	Enfermedad plaquetaria de Quebec
2924	Enfermedad poliquística hepática aislada
2924	Enfermedad poliquística hepática autosómica dominante
98908	Enfermedad por acúmulo de lípidos neutros con miopatía sin ictiosis
75234	Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol

Número ORPHA	Enfermedad
79258	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por déficit de G6P tipo a
79258	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo a
137698	Enfermedad por citomegalovirus (CMV) en pacientes de riesgo por inmunidad celular alterada
93558	Enfermedad por depósito de cadenas ligeras
93556	Enfermedad por depósito de cadenas pesadas
93557	Enfermedad por depósito de cadenas pesadas y ligeras
1416	Enfermedad por depósito de cristales de pirofosfato de calcio dihidratado
165	Enfermedad por depósito de lípidos neutros
1416	Enfermedad por depósito de pirofosfato de calcio
86861	Enfermedad por depósito no amiloides de inmunoglobulinas monoclonales
99825	Enfermedad por el virus de Nipah
247257	Enfermedad por inhalación de ántrax
99826	Enfermedad por virus de Marburg
56970	Enfermedad priónica
157941	Enfermedad priónica con aparición temprana de manifestaciones psiquiátricas destacadas
280397	Enfermedad priónica familiar tipo Alzheimer
2032	Enfermedad pulmonar intersticial
100049	Enfermedad pulmonar intersticial primaria específica de la infancia por anomalías de las proteínas surfactantes pulmonares
2444	Enfermedad quística congénita del pulmón
280832	Enfermedad quística congénita del pulmón tipo 1
280840	Enfermedad quística congénita del pulmón tipo 2
280847	Enfermedad quística congénita del pulmón tipo 3
34149	Enfermedad quística medular autosómica dominante
217330	Enfermedad renal asociada a REN
93589	Enfermedad renal quística medular de aparición tardía
93591	Enfermedad renal quística medular infantil
93592	Enfermedad renal quística medular juvenil
2613	Enfermedad renal tipo uña-rótula
247257	Enfermedad respiratoria por inhalación de ántrax
284264	Enfermedad sistémica ligada a IgG4
90185	Enfermedad tipo Meige
79450	Enfermedad tipo Milroy
280282	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a mutación en GJC2

Número ORPHA	Enfermedad
280288	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a mutación en HSPD1
280293	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a una mutación en AIMP1
3143	Enfermedad tiroidea autoinmune y/o diabetes tipo 1 - enfermedad de Addison
890	Enfermedad veno-oclusiva hepática
31837	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar
73224	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía
1928	Enfisema lobar congénito
94075	Enteropatía autoinmune
37042	Enteropatía autoinmune tipo 1
103916	Enteropatía autoinmune tipo 2
103917	Enteropatía autoinmune tipo 3
168601	Enteropatía congénita debida a un déficit de enteropeptidasa
263665	Enteropatía de células NK
92050	Enteropatía de Tufting
43117	Envenenamiento agudo por antidepresivos tricíclicos
43119	Envenenamiento agudo por fármacos con efecto estabilizador de membrana
35889	Envenenamiento agudo por opioides
247165	Envenenamiento infantil por mercurio
217064	Envenenamiento por 5-fluorouracilo
1939	Envenenamiento por Bothrops lanceolatus
306682	Envenenamiento por manganeso
330021	Envenenamiento por mercurio
90070	Envenenamiento por metotrexato
1939	Envenenamiento por mordedura de víbora en hierro de lanza
330015	Envenenamiento por plomo
168829	EOPPC
364055	EOSRD
251880	Ependimoblastoma
251636	Ependimoma
251646	Ependimoma anaplásico
251646	Ependimoma de alto grado
251633	Ependimoma de bajo grado
251643	Ependimoma mixopapilar
99169	Epiblefaron
302	Epidermodisplasia verruciforme
302	Epidermodisplasia verruciforme de Lutz-Lewandowsky
158687	Epidermólisis ampullosa acantolítica letal
46487	Epidermólisis ampullosa adquirida
305	Epidermólisis ampullosa atrófica
303	Epidermólisis ampullosa dermolítica
303	Epidermólisis ampullosa distrófica
158673	Epidermólisis ampullosa distrófica acral
231568	Epidermólisis ampullosa distrófica autosómica dominante tipos Pasini y Cockayne-Touraine

Número ORPHA	Enfermedad
89842	Epidermólisis ampullosa distrófica autosómica recesiva generalizada
89842	Epidermólisis ampullosa distrófica autosómica recesiva generalizada mitigada
89841	Epidermólisis ampullosa distrófica centrípeta
89841	Epidermólisis ampullosa distrófica centrípeta recesiva
231568	Epidermólisis ampullosa distrófica dominante generalizada
158676	Epidermólisis ampullosa distrófica exclusivamente ungueal
79408	Epidermólisis ampullosa distrófica generalizada grave
79408	Epidermólisis ampullosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva
79409	Epidermólisis ampullosa distrófica invertida
79409	Epidermólisis ampullosa distrófica invertida recesiva
79410	Epidermólisis ampullosa distrófica pretibial
89843	Epidermólisis ampullosa distrófica pruriginosa
89842	Epidermólisis ampullosa distrófica recesiva generalizada
89842	Epidermólisis ampullosa distrófica recesiva tipo no Hallopeau-Siemens
79402	Epidermólisis ampullosa generalizada atrófica benigna
305	Epidermólisis ampullosa juntural
79403	Epidermólisis ampullosa juntural - atresia pilórica
79406	Epidermólisis ampullosa juntural de aparición tardía
79402	Epidermólisis ampullosa juntural generalizada tipo no Herlitz
79405	Epidermólisis ampullosa juntural inversa
231556	Epidermólisis ampullosa juntural localizada de aparición tardía - déficit intelectual
79402	Epidermólisis ampullosa juntural mitis generalizada
79404	Epidermólisis ampullosa juntural tipo Herlitz
79404	Epidermólisis ampullosa juntural tipo Herlitz-Pearson
89840	Epidermólisis ampullosa juntural tipo no Herlitz
251393	Epidermólisis ampullosa juntural tipo no-Herlitz localizada
79402	Epidermólisis ampullosa juntural, tipo Disentis
304	Epidermólisis ampullosa simple
89838	Epidermólisis ampullosa simple autosómica recesiva
2325	Epidermólisis ampullosa simple con anodoncia/hipodoncia

Número ORPHA	Enfermedad
158684	Epidermolisis ampollosa simple con atresia pilórica
257	Epidermolisis ampollosa simple con distrofia muscular
158681	Epidermolisis ampollosa simple con eritema migratorio circinado
79397	Epidermolisis ampollosa simple con pigmentación moteada
79400	Epidermolisis ampollosa simple de palmas y plantas
158668	Epidermolisis ampollosa simple debida a un déficit de placofilina
79399	Epidermolisis ampollosa simple generalizada no Dowling-Meara
79400	Epidermolisis ampollosa simple localizada
89839	Epidermolisis ampollosa simple superficial
79396	Epidermolisis ampollosa simple tipo Dowling-Meara
79399	Epidermolisis ampollosa simple tipo Köbner
79399	Epidermolisis ampollosa simple tipo Koebner
79401	Epidermolisis ampollosa simple tipo Ogna
79400	Epidermolisis ampollosa simple tipo Weber-Cockayne
158687	Epidermolisis bullosa acantolítica letal
46487	Epidermolisis bullosa adquirida
305	Epidermolisis bullosa atrófica
303	Epidermolisis bullosa dermolítica
303	Epidermolisis bullosa distrófica
158673	Epidermolisis bullosa distrófica acral
231568	Epidermolisis bullosa distrófica autosómica dominante tipos Pasini y Cockayne -Touraine
89842	Epidermolisis bullosa distrófica autosómica recesiva generalizada mitigada
79408	Epidermolisis bullosa distrófica autosómica recesiva tipo Hallopeau-Siemens
89842	Epidermolisis bullosa distrófica autosómica recesiva, otras formas de la generalizada
89841	Epidermolisis bullosa distrófica centrípeta
89841	Epidermolisis bullosa distrófica centrípeta recesiva
158676	Epidermolisis bullosa distrófica exclusivamente ungueal
79408	Epidermolisis bullosa distrófica generalizada grave
79409	Epidermolisis bullosa distrófica invertida recesiva
79410	Epidermolisis bullosa distrófica pretibial
89843	Epidermolisis bullosa distrófica pruriginosa
89842	Epidermolisis bullosa distrófica recesiva generalizada
89842	Epidermolisis bullosa distrófica recesiva no del tipo Hallopeau-Siemens

Número ORPHA	Enfermedad
305	Epidermolisis bullosa juntural
79403	Epidermolisis bullosa juntural - atresia pilórica
79406	Epidermolisis bullosa juntural de aparición tardía
2325	Epidermolisis bullosa juntural de aparición tardía - déficit intelectual
79405	Epidermolisis bullosa juntural inversa
231556	Epidermolisis bullosa juntural localizada de aparición tardía - déficit intelectual
79404	Epidermolisis bullosa juntural tipo Herlitz
79404	Epidermolisis bullosa juntural tipo Herlitz-Pearson
304	Epidermolisis bullosa simple
89838	Epidermolisis bullosa simple autosómica recesiva
158681	Epidermolisis bullosa simple con eritema migratorio circinado
79397	Epidermolisis bullosa simple con pigmentación moteada
89839	Epidermolisis bullosa simple superficial
79399	Epidermolisis bullosa simple tipo Köbner
79399	Epidermolisis bullosa simple tipo Koebner
79401	Epidermolisis bullosa simple tipo Ogna
79400	Epidermolisis bullosa simple tipo Weber-Cockayne
95455	Epidermolisis tóxica
141077	Epignato
1941	Epilepsia - ausencias juveniles
2076	Epilepsia - déficit intelectual, ligado a X
1948	Epilepsia - microcefalia - displasia esquelética
101046	Epilepsia autosómica dominante con afectación auditiva
65683	Epilepsia causada por DCF
1945	Epilepsia centro-temporal
86911	Epilepsia con ausencias mioclónicas
1942	Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas
1943	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante
64280	Epilepsia de ausencias infantiles
101039	Epilepsia de la mujer con déficit intelectual
99701	Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo
166427	Epilepsia del sobresalto
1946	Epilepsia demencia amelogensis imperfecta
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina
1945	Epilepsia familiar benigna de la infancia con puntas rolándicas
163717	Epilepsia familiar mesial temporal
165805	Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles
352587	Epilepsia focal - déficit intelectual - disartria - ataxia

Número ORPHA	Enfermedad
352587	Epilepsia focal - déficit intelectual - malformación cerebro-cerebelosa
166308	Epilepsia focal benigna de la infancia con puntas y ondas en línea media durante el sueño
98820	Epilepsia focal familiar con focos variables
166409	Epilepsia fotosensitiva
79137	Epilepsia generalizada - disquinesia paroxística
36387	Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus (GEFS+)
306	Epilepsia infantil benigna familiar
101046	Epilepsia lateral del lóbulo temporal, autosómica dominante
85294	Epilepsia ligada al X - problemas de aprendizaje - trastornos del comportamiento
86814	Epilepsia mioclónica adulta familiar
86909	Epilepsia mioclónica benigna de la infancia
86814	Epilepsia mioclónica benigna familiar del adulto
86909	Epilepsia mioclónica de la infancia
86913	Epilepsia mioclónica en encefalopatías no progresivas
86814	Epilepsia mioclónica familiar del adulto
352582	Epilepsia mioclónica infantil familiar
307	Epilepsia mioclónica juvenil
352596	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía
263516	Epilepsia mioclónica progresiva por deficiencia de KCTD7
263516	Epilepsia mioclónica progresiva por déficit de KCTD7
263516	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3
280620	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
33069	Epilepsia mioclónica severa del lactante
1949	Epilepsia neonatal benigna
98784	Epilepsia nocturna tipo frontal
25968	Epilepsia occipital benigna
98816	Epilepsia occipital benigna de la infancia tardía
98815	Epilepsia occipital benigna de la infancia temprana
98816	Epilepsia occipital benigna de la infancia tipo Gastaut
98815	Epilepsia occipital benigna de la infancia tipo Panayiotopoulos
166302	Epilepsia parcial benigna con crisis con generalización secundaria en la infancia
166299	Epilepsia parcial benigna de la infancia con crisis parciales complejas
101046	Epilepsia parcial con aura auditiva
101046	Epilepsia parcial con características auditivas
309	Epilepsia parcial familiar

Número ORPHA	Enfermedad
98820	Epilepsia parcial familiar con focos variables
293181	Epilepsia parcial migratoria de la infancia
293181	Epilepsia parcial migratoria maligna de la infancia
1947	Epilepsia progresiva - déficit intelectual, tipo finlandés
310	Epilepsia refleja
166412	Epilepsia refleja por agua caliente
163727	Epilepsia rolándica - distonia paroxística inducida por ejercicio - calambre del escritor
1945	Epilepsia rolándica benigna
163721	Epilepsia rolándica con dispraxia del habla
98819	Epilepsia temporal familiar
93928	Epispadias
91414	Epitelioma calcificante de Malherbe
65748	Epitelioma escamoso autocurativo 1
65748	Epitelioma escamoso múltiple autocurativo
2199	EPPK
157826	Epulis congénito
284	Equinococosis alveolar
293381	ERED
90000	Eritema elevado persistente
231031	Eritema palmar hereditario
293812	Eritema pigmentado fijo
50943	Eritema queratolítico de invierno
90026	Eritermalgia primaria
729	Eritremia
98871	Eritroblastopenia transitoria de la infancia
90042	Eritrocitosis congénita por mutación del receptor de la eritropoyetina
238557	Eritrocitosis de Chuvash
90042	Eritrocitosis familiar
90041	Eritrocitosis por estrés
729	Eritrocitosis primaria adquirida
238547	Eritrocitosis secundaria adquirida
247511	Eritrocitosis secundaria autosómica dominante
247378	Eritrocitosis secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL
247378	Eritrocitosis secundaria autosómica recesiva tipo no-Chuvash
238536	Eritrocitosis secundaria congénita
1954	Eritrodermia congénita letal
314	Eritrodermia descamativa de Leiner-Moussous
312	Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa
312	Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa de Brock
312	Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa

Número ORPHA	Enfermedad
312	Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa de Brock
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita
318	Eritroleucemia
1956	Eritromelalgia
1955	Eritroqueratodermia ataxia
315	Eritroqueratodermia en escarapela de Degos
316	Eritroqueratodermia progresiva simétrica tipo Gottron
316	Eritroqueratodermia simétrica progresiva
317	Eritroqueratodermia variable
171851	Eritroqueratodermia variable 3
171851	Eritroqueratodermia variable tipo Kamouraska
317	Eritroqueratodermia variable tipo Mendes da Costa
50943	Eritroqueratolisis hiemalis
1902	Erliquiosis
293381	Erosiones corneales hereditarias recurrentes
139402	Erupción con eosinofilia y síntomas sistémicos causada por medicamentos
254395	Erupción liquenoide actínica estival
167635	Erupción papular liquenoide generalizada
330061	Erupción polimorfa lumínica familiar de los indios americanos
330061	Erupción polimorfa lumínica hereditaria de los indios americanos
64745	Erupción polimórfica del embarazo
139402	Erupción por medicamentos con eosinofilia y síntomas sistémicos
293173	Erupción pustulosa por medicamentos
168624	Escafocefalia - macrocefalia - retrusión maxilar - déficit intelectual
35093	Escafocefalia aislada
171839	Escafocefalia familiar - sinostosis radiocubital
2901	Escápula alada
36235	Escarlata estafilocócica
352763	Escleredema
352763	Escleredema de Buschke
91490	Esclerocórnea aislada congénita
801	Esclerodermia
90289	Esclerodermia localizada
90291	Esclerodermia sistémica
220393	Esclerodermia sistémica cutánea difusa
220402	Esclerodermia sistémica cutánea limitada
220393	Esclerodermia sistémica cutánea progresiva
167635	Escleromixedema
90400	Escleromixedema sin gammapatía monoclonal

Número ORPHA	Enfermedad
228165	Esclerosis concéntrica de Baló
85186	Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar
64743	Esclerosis hepatoportal
803	Esclerosis lateral amiotrófica
90020	Esclerosis lateral amiotrófica - complejo demencia - parkinsonismo
90020	Esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo - demencia de Guam
300605	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil
52430	Esclerosis lateral amiotrófica pagetoide
357043	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4
35689	Esclerosis lateral primaria
35689	Esclerosis lateral primaria de aparición adulta
247604	Esclerosis lateral primaria juvenil
3151	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII
228157	Esclerosis múltiple aguda de Marburg
228157	Esclerosis múltiple aguda tipo Marburg
228157	Esclerosis múltiple aguda variante Marburg
90291	Esclerosis sistémica
220393	Esclerosis sistémica cutánea difusa
220402	Esclerosis sistémica cutánea limitada
220393	Esclerosis sistémica cutánea progresiva
93567	Esclerosis sistémica de inicio pediátrico
220407	Esclerosis sistémica limitada
220407	Esclerosis sistémica sin afectación de la piel
805	Esclerosis tuberosa
3152	Esclerosteosis
384	Esclerotilosis
3153	Escoliosis idiopática del adolescente
822	Esferocitosis hereditaria
306553	Esferulocitosis
73247	Esofagitis eosinofílica
221083	Espasmo hemifacial clónico
279882	Espasmo nutans
163708	Espasmos epilépticos criptogénicos de aparición tardía
3173	Espasmos infantiles - pulgares largos
263410	Espasmos infantiles - retraso psicomotor - atrofia cerebral progresiva - enfermedad de los ganglios basales
163708	Espasmos infantiles de aparición tardía
163708	Espasmos infantiles tardíos
3175	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia ligada al X
3157	Espectro de la displasia septo-óptica
141132	Espectro OAV
141132	Espectro óculo-aurículo-vertebral
374	Espectro óculo-aurículo-vertebral
2549	Espectro oculoaurículovertebral con anomalías radiales

Número ORPHA	Enfermedad
171709	Espermatozoides de cabeza redondeada
268369	Espina bífida abierta
268392	Espina bífida abierta cervical
268397	Espina bífida abierta cervicotorácica
268740	Espina bífida abierta torácica superior
268384	Espina bífida abierta toraco-lumbo-sacra
268377	Espina bífida abierta total
823	Espina bífida aislada
3176	Espina bífida con hipospadias
268388	Espina bífida lumbosacra abierta
268758	Espina bífida lumbosacra quística
268744	Espina bífida quística
268762	Espina bífida quística cervical
268766	Espina bífida quística cervicotorácica
268770	Espina bífida quística torácica superior
268752	Espina bífida quística toraco-lumbo-sacra
268748	Espina bífida quística total
1855	Espondilocondromatosis
826	Esporotricosis
799	Esquisencefalia
96369	Esquizofrenia de aparición temprana
65748	ESS1
363558	Estado epiléptico refractario de nueva aparición
163703	Estado epiléptico refractario grave debido a una presunta encefalitis
329191	Estatura alta - escoliosis - macrodactilia de los dedos gordos del pie
329191	Estatura alta - escoliosis - macrodactilia de los halluces
2994	Estatura baja - anomalías craneofaciales - hipoplasia genital
2332	Estatura baja - anomalías faciales y esqueléticas - déficit intelectual - macrodoncia
2865	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco
85442	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña
2860	Estatura baja - hipercaliemia - acidosis
2863	Estatura baja - huesos wormianos - dextrocardia
2861	Estatura baja - microcefalia - cardiopatía
2864	Estatura baja - prognatismo - fémur corto
3102	Estatura baja - secuencia de Pierre Robin - fisura maxilar - anomalías de las manos - pie zambo
3102	Estatura baja - síndrome de Pierre Robin - fisura maxilar - anomalías de las manos - pie zambo
2866	Estatura baja - sordera - disfunción neutrófila - dimorfismo
2868	Estatura baja - valvulopatía cardíaca - facies característica
314795	Estatura baja asociada a Shox

Número ORPHA	Enfermedad
629	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
314811	Estatura baja por deficiencia de GHSR
314811	Estatura baja por deficiencia del receptor de secretagogos de la hormona de crecimiento
314802	Estatura baja por deficiencia parcial del receptor de la hormona de crecimiento
632	Estatura baja por déficit aislado de hormona de crecimiento asociado a hipogammaglobulinemia ligada al X
314811	Estatura baja por déficit de GHSR
220465	Estatura baja por déficit de STAT5b
314811	Estatura baja por déficit del receptor de secretagogos de la hormona de crecimiento
314802	Estatura baja por déficit parcial de GHR
314802	Estatura baja por déficit parcial del receptor de la hormona de crecimiento
633	Estatura baja por resistencia a la hormona del crecimiento
46658	Estatura baja primordial - microdoncia - dientes opalescentes sin raíces
2867	Estatura baja tipo Bruselas
841	Esteatocistoma múltiple
3184	Esteatocistoma múltiple - dientes neonatales
162516	Estenosis aislada congénita de la apertura piriforme nasal
162516	Estenosis aislada de la apertura piriforme
3093	Estenosis aórtica valvular del niño
97598	Estenosis arterial renal congénita
831	Estenosis congénita de canal espinal cervical
99122	Estenosis congénita IVC
99084	Estenosis de las arterias pulmonares
2182	Estenosis del acueducto ligada al X
99117	Estenosis del seno coronario
85182	Estenosis medular diafisaria - histiocitoma fibroso maligno
85182	Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea
99057	Estenosis mitral congénita
162521	Estenosis nasal congénita de la apertura piriforme con holoprosencefalia
3188	Estenosis o atresia congénita de las venas pulmonares
99087	Estenosis o atrofia del ostium coronario
3444	Estenosis pulmonar - manchas café con leche
3189	Estenosis pulmonar valvular
3191	Estenosis subaórtica - estatura baja
99053	Estenosis subaórtica en túnel
99052	Estenosis subaórtica fibromuscular discreta
3092	Estenosis subaórtica fija

Número ORPHA	Enfermedad
99051	Estenosis subaórtica membranosa fija discreta
141121	Estenosis subglótica congénita
3190	Estenosis sub-pulmonar
3192	Estenosis supra valvular pulmonar
3193	Estenosis supra valvular aórtica
141127	Estenosis traqueal congénita
95459	Estenosis tricuspídea congénita
141074	Estenosis/atresia del conducto auditivo externo
1646	Esterilidad masculina por deleción del cromosoma Y
3195	Esternón malformación displasia vascular
1957	Estesioneuroblastoma
3202	Estomatocitosis hereditaria con hematíes deshidratados
3203	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados
98682	Estrabismo esencial
99905	Estreptobacilosis por mordedura de rata
228236	Estrías elastóticas
76	Estrongiloidiasis
830	Estucoqueratosis
276174	Estupor recurrente idiopático
3318	ET
983	ETRS
86880	ETTL
99172	Euriblefaron
2990	EVMP5
320	Exceso aparente de mineralocorticoides
137608	Excrecencias segmentarias - lipomatosis - malformación arterio-venosa - nevus epidérmicos
660	Exónfalos
1962	Exostosis - anetodermia - braquidactilia tipo E
321	Exostosis cartilaginosa múltiple
1919	Exposición fetal a fenobarbital
1911	Exposición fetal a la cocaína
1909	Exposición fetal a la indometacina
1913	Exposición fetal a la trimetadiona
1918	Exposición fetal a minoxidil
1920	Exposición fetal a tolueno
1906	Exposición fetal al ácido valproico
238688	Exposición neonatal al yodo
1917	Exposición prenatal a metilmercurio
1915	Exposición prenatal al alcohol
1964	Extrasístoles - estatura baja - hiperpigmentación - microcefalia
3201	Extrasístoles ventriculares con episodios sincopales - perodactilia - secuencia de Robin
370334	Extraseletal Ewing sarcoma
90079	Extravasaciones de antraciclina

Número ORPHA	Enfermedad
93929	Extrofia cloacal
93930	Extrofia vesical
93930	Extrofia vesical clásica
965	Facies acromegaloide
1166	Facies aislada asimétrica de aspecto lloroso
2104	Facies peculiar - pectus carinatum - laxitud en las articulaciones
3237	Facio-audio-sinfalangismo
209959	Facoanafilaxia
79483	Facomatosis cesioflammea
79484	Facomatosis cesiomarmorata
2874	Facomatosis pigmento queratótica
2875	Facomatosis pigmentovascular
79483	Facomatosis pigmentovascular tipo 2
79485	Facomatosis pigmentovascular tipo 3
79484	Facomatosis pigmentovascular tipo 5
79485	Facomatosis spilorosea
220436	Factor V Quebec
300359	FACU
994	FADS
329308	FAHN
295002	Falange supernumeraria
295142	Falange supernumeraria bilateral
295140	Falange supernumeraria unilateral
295002	Falanges supernumerarias
295142	Falanges supernumerarias, forma bilateral
295140	Falanges supernumerarias, forma unilateral
441	Fallo autonómico puro
1077	Fallo de la erupción dental
88	Fallo de la medula ósea
90062	Fallo hepático agudo
95409	Fallo suprarrenal agudo
300337	Falta de adhesión de la retina congénita no sindrómica
86814	FAME
370034	Familial syringomyelia
441	FAP
220460	FAP atenuada
261584	FAP debida a una monosomía 5q22.2
3165	Fascitis difusa con eosinofilia
3165	Fascitis eosinofílica
405	FBH
405	FBHH
47045	FCAS
47045	FCAS1
247868	FCAS2
98970	FCD
268961	FCD tipo 1
268973	FCD tipo 1a
268980	FCD tipo 1b

Número ORPHA	Enfermedad
268987	FCD tipo 1c
268994	FCD tipo 2
269001	FCD tipo 2a
269008	FCD tipo 2b
86814	FCMTE
47045	FCU
324	FD
324588	FDFM
98974	FECD
79292	FED
75565	FEM tropical
1986	Femur bífido - ectrodactilia monodactilia
1987	Fémur corto congénito
85110	FENIB
716	Fenilcetonuria
79254	Fenilcetonuria clásica
79253	Fenilcetonuria leve
2209	Fenilcetonuria materna
91412	Fenómeno de Marcus-Gunn
98951	Fenómeno de Marcus-Gunn invertido
276624	Feocromocitoma esporádico
276621	Feocromocitoma/paraganglioma secretante esporádico
29072	Feocromocitoma-paraganglioma asociado a SDHx
29072	Feocromocitoma-paraganglioma familiar
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
45358	FEOM
157846	Ferritinopatía hereditaria
370076	Fetal carbamazepine syndrome
891	FEVR
254492	FFA
79133	FFDD tipo I
98820	FFEVF
254707	FHC
405	FHH
93372	FHH tipo 1
101049	FHH tipo 2
101050	FHH tipo 3
99763	FHHA1
99764	FHHA2
263479	FHI
1988	FHUF5
334	Fibrilación auricular familiar
130	Fibrilación ventricular idiopática
228140	Fibrilación ventricular idiopática tipo no Brugada
3286	Fibrilación ventricular paroxística
228140	Fibrilación ventricular paroxística familiar tipo no Brugada
180267	Fibroadenoma gigante de mama

Número ORPHA	Enfermedad
252164	Fibroblastoma periférico
2021	Fibrocondrogenesis
141067	Fibrocondroma cervicofacial
337	Fibrodisplasia osificante progresiva
208600	Fibroelastoma papilar cardíaco
208600	Fibroelastoma papilar del corazón
2022	Fibroelastosis endomiocárdica
338	Fibrofolículos múltiples familiares
199260	Fibroma aponeurótico calcificado
314473	Fibroma ovárico
873	Fibromatosis agresiva
199260	Fibromatosis aponeurótica juvenil
199267	Fibromatosis con cuerpos de inclusión
199267	Fibromatosis digital infantil
2025	Fibromatosis gingival - dismorfia facial
3473	Fibromatosis gingival - hepatosplenomegalia - otras anomalías
2027	Fibromatosis gingival - sordera
2024	Fibromatosis gingival autosómica dominante
2024	Fibromatosis gingival hereditaria
2028	Fibromatosis hialina juvenil
2029	Fibromatosis múltiple no osificante
199251	Fibromatosis plantar
873	Fibromatosis tipo desmoide
2030	Fibrosarcoma
45358	Fibrosis congénita de músculos extraoculares
63999	Fibrosis de mediastino
75565	Fibrosis endomiocárdica tropical
2031	Fibrosis hepática - quistes renales - déficit intelectual
2033	Fibrosis muscular multifocal - vasos obstruidos
210136	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea
137631	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal
2032	Fibrosis pulmonar idiopática
586	Fibrosis quística
49041	Fibrosis retroperitoneal
137617	Fibrosis sistémica nefrogénica
357154	Fibrosis submucosa oral
314478	Fibrotecoma ovárico
99829	Fiebre amarilla
83313	Fiebre botonosa
101338	Fiebre botonosa mediterránea
83313	Fiebre botonosa mediterránea
31205	Fiebre causada por mordeduras de rata
99829	Fiebre de Barbados
64694	Fiebre de las trincheras
99824	Fiebre de Lassa
91546	Fiebre de Lyme

Número ORPHA	Enfermedad
101337	Fiebre de Marsella
99825	Fiebre de Nipah
64692	Fiebre de Oroya
99748	Fiebre de Pontiac
83317	Fiebre de Tsutsugamushi
99827	Fiebre del Congo
228123	Fiebre del desierto
319218	Fiebre del Ébola
83476	Fiebre del Nilo occidental
228123	Fiebre del Valle
228123	Fiebre del valle de San Joaquín
319251	Fiebre del valle del Rift
99745	Fiebre entérica
99903	Fiebre espirilar por mordedura de rata
319223	Fiebre hemorrágica argentina
319229	Fiebre hemorrágica boliviana
319239	Fiebre hemorrágica brasileña
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal
319223	Fiebre hemorrágica de Argentina
99827	Fiebre hemorrágica de Crimea
99827	Fiebre hemorrágica de Crimea-Congo
319254	Fiebre hemorrágica de Kyasanur
99824	Fiebre hemorrágica de Lassa
99826	Fiebre hemorrágica de Marburg
319266	Fiebre hemorrágica de Omsk
319213	Fiebre hemorrágica de Zambia
99827	Fiebre hemorrágica del Congo
319244	Fiebre hemorrágica del virus Chapare
319218	Fiebre hemorrágica del virus Ébola
319234	Fiebre hemorrágica del virus Guanarito
319223	Fiebre hemorrágica del virus Junin
319213	Fiebre hemorrágica del virus Lujo
319229	Fiebre hemorrágica del virus Machupo
319239	Fiebre hemorrágica del virus Sabia
99828	Fiebre hemorrágica por dengue
319234	Fiebre hemorrágica venezolana
341	Fiebre hemorrágica vírica
83311	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas
83313	Fiebre maculosa mediterránea
83313	Fiebre marsellesa
342	Fiebre mediterránea familiar
99745	Fiebre paratifoidea
344	Fiebre por arbovirus
83595	Fiebre por garrapata de Colorado
340	Fiebre por hantavirus
91547	Fiebre recurrente
3099	Fiebre reumática
3099	Fiebre reumática aguda
99745	Fiebre tifoidea
99879	FIHPT

Número ORPHA	Enfermedad
171445	Filaminopatía
63273	Filaminopatía ABD distal
2034	Filariasis
2035	Filariosis linfática
352582	FIME
369979	Finger hyperphalangy-toe anomalies-severe pectus excavatum syndrome
314777	FIPA
163703	FIRES
228113	Fistula anal
2037	Fistula aorta-arteria pulmonar
46724	Fistula arteriovenosa cerebral
97339	Fistula arteriovenosa dural craneal
97339	Fistula arteriovenosa dural del cráneo
2038	Fistula arterio-venosa pulmonar
2039	Fistula arterio-venosa sistémica
2040	Fistula broncobiliar congénita
2041	Fistula coronario-cardíaca
141037	Fistula de la cuarta hendidura branquial
141013	Fistula de la primera hendidura branquial
141022	Fistula de la segunda hendidura branquial
141030	Fistula de la tercera hendidura branquial
141219	Fistula dorso nasal
141061	Fistula en la comisura del labio
141064	Fistula en labio inferior
1250	Fistula traqueoesofágica - sinfalangismo
2042	Fistula traqueofágica hipospadias
2041	Fistulas coronario-arteriales
3429	Fisura - malformación cardíaca y de los miembros
101023	Fisura del paladar blando
101023	Fisura del paladar duro
1995	Fisura labial - retinopatía
2319	Fisura labiopalatina - anomalía de los pulgares - microcefalia
2001	Fisura labiopalatina - malrotación - cardiopatía
2003	Fisura labiopalatina - sordera - lipoma sacro
2006	Fisura mediana del labio inferior
2010	Fisura palatina - anomalías carpotarsales - oligodoncia
2008	Fisura palatina - cardiopatía - ectrodactilia
2015	Fisura palatina - estatura baja - anomalías de las vértebras
2013	Fisura palatina - orejas grandes - estatura baja
2882	Fitosterolemia
79293	FLD
217008	Flebectasia difusa genuina
137839	Flebitis séptica de la vena yugular interna
284362	FLIT

Número ORPHA	Enfermedad
342	FMF
276399	FMNG
319487	FNMTC
370002	Focal palmoplantar keratoderma with joint keratoses
294975	Focomelia
2878	Focomelia - ectrodactilia - sordera - arritmia sinusal
2879	Focomelia tipo Schinzel
346	Foliculitis decalvante de Quinquaud
346	Foliculitis depilante de Quinquaud
345	Foliculitis disecante de cuero cabelludo
79100	Foliculitis uleritematosa reticulada
99108	Foramen oval patente
60015	Foramen parietal ampliado
251290	Foramen parietal con disostosis cleidocraneal
251290	Foramen parietal con displasia cleidocraneal
60015	Foramina parietal
60015	Foramina parietalia permagna
163898	Forma clásica de encefalitis límbica paraneoplásica
85212	Forma fetal de la enfermedad de Gaucher
795	Forma rara de la salmonelosis
177926	Forma sintomática de hemofilia A en mujeres portadoras
177929	Forma sintomática de hemofilia B en mujeres portadoras
206546	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras
276630	Forma sintomática del síndrome de Coffin-Lowry en mujeres portadoras
158	Forma sistémica de déficit primario de carnitina
436	Fosfoetanolaminuria
247667	Fosfoetanolaminuria de la infancia
247676	Fosfoetanolaminuria del adulto
247651	Fosfoetanolaminuria infantil
247623	Fosfoetanolaminuria perinatal letal
247638	Fosfoetanolaminuria prenatal benigna
2881	Fotosensibilidad cutánea - colitis letal
275777	FPAH
280628	FPHH
353220	FPLCA
79084	FPLD1
2348	FPLD2
586	FQ
2050	Frágilidad ósea - craneosinostosis - proptosis - hidrocefalo
2771	Fragilidad ósea contracturas articulares
284247	FRAM
469	Fructosemia hereditaria

Número ORPHA	Enfermedad
2056	Fructosuria esencial
269	FSHD
243	FSH-RO
275872	FTD-ALS
275872	FTD-MND
349	Fucosidosis
227796	Fundus albipunctatus
827	Fundus flavimaculatus
99004	Fundus pulverulentus
228119	Fusariosis
295215	Fusión bilateral húmero-cubital
295211	Fusión bilateral húmero-radial
295207	Fusión bilateral húmero-radio-cubital
295219	Fusión bilateral radiocubital
2345	Fusión congénita de los segmentos cervicales
2287	Fusión de incisivos mandibulares
2498	Fusión de los metacarpios 4 y 5
295028	Fusión de tibia-peroné
2063	Fusión esplenogonadal anomalía de miembros transversa
141214	Fusión maxilomandibular congénita
2064	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
295213	Fusión unilateral de húmero-cúbito
295209	Fusión unilateral de húmero-radio
295205	Fusión unilateral de húmero-radio-cúbito
295217	Fusión unilateral de radio-cúbito
2062	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
2345	Fusión vertebral cervical congénita
908	FXS
25	GA1
352	Galactosemia
79239	Galactosemia clásica
79238	Galactosemia por deficiencia de epimerasa
308473	Galactosemia por deficiencia de epimerasa eritrocitaria
79238	Galactosemia por déficit de epimerasa
308473	Galactosemia por déficit de epimerasa eritrocitaria
79237	Galactosemia por déficit de galactoquinasa
79239	Galactosemia tipo 1
79237	Galactosemia tipo 2
79238	Galactosemia tipo 3
351	Galactosialidosis
79238	GALE-D
308473	GALE-D eritrocitaria
308487	GALE-D generalizado
79237	GALK-D
251937	Gangliocitoma

Número ORPHA	Enfermedad
65285	Gangliocitoma displásico cerebeloso
251949	Ganglioglioma
251957	Ganglioglioma anaplásico
141115	Ganglioglioma nasal
251962	Ganglioglioneuromatoma pseudopapilar
251877	Ganglioneuroblastoma
251992	Ganglioneuroma
354	Gangliosidosis GM1
79257	Gangliosidosis GM1 del adulto
79255	Gangliosidosis GM1 infantil
79256	Gangliosidosis GM1 infantil tardía
79256	Gangliosidosis GM1 juvenil
79255	Gangliosidosis GM1 tipo 1
79256	Gangliosidosis GM1 tipo 2
79257	Gangliosidosis GM1 tipo 3
309152	Gangliosidosis GM2
309169	Gangliosidosis GM2 adulta variante 0
309155	Gangliosidosis GM2 infantil variante 0
309162	Gangliosidosis GM2 juvenil variante 0
309246	Gangliosidosis GM2, variante AB
309192	Gangliosidosis GM2, variante B, forma adulta
309178	Gangliosidosis GM2, variante B, forma infantil
309185	Gangliosidosis GM2, variante B, forma juvenil
309239	Gangliosidosis GM2, variante B1
845	Gangliosidosis-GM2, variante B, B1
314022	GAPPS
913	Gastrinoma
2494	Gastritis hipertrófica gigante
2070	Gastroenteritis eosinofílica
2494	Gastropatía hipertrófica hipoproteínica
329883	Gastropatía hipertrófica no hipoproteínica
329883	Gastropatía hipertrófica sin hipoproteínemia
2368	Gastrosquisis
56044	GBC
360	GBM
2103	GBS
231466	GBS atáxico sensitivo agudo
98917	GBS axonal agudo motor y sensitivo
231457	GBS panautonómico agudo
98918	GBS puro motor agudo
231450	GBS sensitivo puro agudo
98919	GBS variante craneal
98916	GBS, forma polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
329984	GCC
98962	GCD clásica
98962	GCD1

Número ORPHA	Enfermedad
25	GCDHD
98962	GCDI
228429	GCL4
380	GPCS
98957	GDCD
53697	GDD
324636	GDS
53372	Geniospasma o espasmo mandibular
85197	Genocondromatosis tipo 1
93398	Genocondromatosis tipo 2
295232	Genu flexum congénito
295229	Genu recurvatum congénito
79137	GEPD
91352	Germinoma del sistema nervioso central
91352	Germinoma intracraneal
2078	Geroderma osteodisplástica
84090	GFND
99725	Gigantismo
2081	Gigantismo cerebral - quistes maxilares
300373	Gigantismo infantil familiar
300373	Gigantismo infantil hereditario
300373	Gigantismo infantil por hiperplasia hipofisaria
180176	Gigantomastia
99914	Ginandroblastoma
178345	Ginecomastia prepuberal hereditaria
44890	GIST
2083	Glabella prominente - microcefalia - hipogenitalismo
2085	Glaucoma - apnea del sueño
2084	Glaucoma - ectopia - esferofoquia - rigidez articular - estatura baja
98976	Glaucoma congénito
359	Glaucoma hereditario
98977	Glaucoma juvenil
94058	Glaucoma neovascular
35	Glicinemia con cetosis
360	Glioblastoma
251579	Glioblastoma de células gigantes
360	Glioblastoma multiforme
251671	Glioma angiocéntrico
251674	Glioma cordoide
2086	Glioma de vías ópticas
141112	Glioma nasal
251582	Gliomatosis cerebri
251576	Gliosarcoma
171709	Globozoospermia
83454	Glomangiomas múltiples hereditarios
83454	Glomangiomatosis
329931	Glomerulonefritis C3
280569	Glomerulonefritis creciente

Número ORPHA	Enfermedad
91137	Glomerulonefritis fibrilar o inmunotactoide
91137	Glomerulonefritis inmunotactoide o fibrilar
329903	Glomerulonefritis membranoproliferativa mediada por Ig
329903	Glomerulonefritis membranoproliferativa no mediada por inmunoglobulinas
329918	Glomerulonefritis membranoproliferativa no mediada por Ig
329918	Glomerulonefritis membranoproliferativa no mediada por inmunoglobulinas
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria
93571	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2
69063	Glomerulonefritis membranosa congénita debido a aloinmunización por endopeptidasa neutral anti-materna
97560	Glomerulonefritis membranosa idiopática
54370	Glomerulonefritis mesangiocapilar
93126	Glomerulonefritis pauciinmune
97563	Glomerulonefritis pauciinmune con ANCA
97564	Glomerulonefritis pauciinmune sin ANCA
93559	Glomerulonefritis por deposición de C3 sin proliferación
280569	Glomerulonefritis rápidamente progresiva
97569	Glomerulonefritis sin clasificar
329918	Glomerulopatía C3
84090	Glomerulopatía con depósitos de fibronectina
97566	Glomerulopatía fibrilar no amiloide
2087	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias
97567	Glomerulopatía inmunotactoide
91137	Glomerulopatía inmunotactoide o fibrilar
97668	Glomerulopatía membranosa neonatal con déficit materno de NEP
84087	Glomerulopatía por colágeno tipo 3
84090	Glomerulopatía por fibronectina
329481	Glomerulopatía por lipoproteínas
97280	Glucagonoma
2088	Glucogenosis de Bickel-Fanconi
264580	Glucogenosis debida a un déficit de fosforilasa quinasa hepática
364	Glucogenosis hepatorenal
79258	Glucogenosis Ia
79259	Glucogenosis Ib
57	Glucogenosis por déficit de aldolasa A
99849	Glucogenosis por déficit de beta-enolasa muscular
366	Glucogenosis por déficit de enzima desramificante del glucógeno
367	Glucogenosis por déficit de enzima ramificante del glucógeno
371	Glucogenosis por déficit de fosfofructoquinasa muscular

Número ORPHA	Enfermedad
97234	Glucogenosis por déficit de fosfoglicerato mutasa
713	Glucogenosis por déficit de fosfoglicerato quinasa 1
711	Glucogenosis por déficit de fosfoglucomutasa
370	Glucogenosis por déficit de fosforilasa quinasa
79240	Glucogenosis por déficit de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	Glucogenosis por déficit de fosforilasa quinasa muscular
263297	Glucogenosis por déficit de glucogenina
369	Glucogenosis por déficit de glucógeno fosforilasa hepática
368	Glucogenosis por déficit de glucógeno fosforilasa muscular
137625	Glucogenosis por déficit de glucógeno sintasa en músculo y corazón
79258	Glucogenosis por déficit de glucosa-6-fosfatasa tipo a
79259	Glucogenosis por déficit de glucosa-6-fosfatasa tipo b
2088	Glucogenosis por déficit de GLUT2
308684	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
308655	Glucogenosis por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular perinatal letal
284435	Glucogenosis por déficit de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	Glucogenosis por déficit de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	Glucogenosis por déficit de lactato deshidrogenasa
365	Glucogenosis por déficit de maltasa ácida
308604	Glucogenosis por déficit de maltasa ácida de aparición adulta
308552	Glucogenosis por déficit de maltasa ácida de aparición infantil
308573	Glucogenosis por déficit de maltasa ácida de aparición juvenil
370	Glucogenosis por déficit de PhK

Número ORPHA	Enfermedad
79259	Glucogenosis por un defecto en el transporte de la glucosa-6-fosfatasa
217557	Glucogenosis pulmonar intersticial
2089	Glucogenosis tipo 0a
137625	Glucogenosis tipo 0b
364	Glucogenosis tipo 1
365	Glucogenosis tipo 2
308604	Glucogenosis tipo 2 de aparición adulta
308552	Glucogenosis tipo 2 de aparición infantil
308573	Glucogenosis tipo 2 de aparición juvenil
366	Glucogenosis tipo 3
367	Glucogenosis tipo 4
308684	Glucogenosis tipo 4, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Glucogenosis tipo 4, forma hepática no progresiva
308621	Glucogenosis tipo 4, forma hepática progresiva
308670	Glucogenosis tipo 4, forma neuromuscular congénita
308712	Glucogenosis tipo 4, forma neuromuscular del adulto
308698	Glucogenosis tipo 4, forma neuromuscular infantil
308655	Glucogenosis tipo 4, forma neuromuscular perinatal letal
368	Glucogenosis tipo 5
369	Glucogenosis tipo 6B
371	Glucogenosis tipo 7
370	Glucogenosis tipo 9
264580	Glucogenosis tipo 9A
79240	Glucogenosis tipo 9B
264580	Glucogenosis tipo 9C
715	Glucogenosis tipo 9D
715	Glucogenosis tipo 9E
284426	Glucogenosis tipo 11
57	Glucogenosis tipo 12
99849	Glucogenosis tipo 13
711	Glucogenosis tipo 14
263297	Glucogenosis tipo 15
79258	Glucogenosis tipo Ia
79259	Glucogenosis tipo Ib
370	Glucogenosis tipo IX
264580	Glucogenosis tipo IXa
79240	Glucogenosis tipo IXb
264580	Glucogenosis tipo IXc
715	Glucogenosis tipo IXd
715	Glucogenosis tipo IXe
263297	Glucogenosis tipo XV
69076	Glucosuria renal
69076	Glucosuria renal familiar
71277	Glut1-DS

Número ORPHA	Enfermedad
33573	Glutationuria
280569	GMRP
206484	Gonadoblastoma de ovario
2090	Goniodisgenesia - déficit intelectual - estatura baja
66629	GOSHS
79233	Gota relacionada con HPRT
900	GPA
247353	GPP
721	GPS
403	GRA
33111	Granuloma chalazodérmico
99871	Granuloma eosinofílico
99873	Granuloma eosinófilo multifocal
86879	Granuloma letal de la línea media
900	Granulomatosis con poliangeítis
389	Granulomatosis de células de Langerhans
264955	Granulomatosis de células de Langerhans en la infancia y en la edad adulta
264750	Granulomatosis de células de Langerhans específica de la edad adulta
264724	Granulomatosis de células de Langerhans específica de la infancia
900	Granulomatosis de Wegener
86869	Granulomatosis linfomatoide
379	Granulomatosis séptica crónica
97261	GRFoma
264580	GSD debida a un déficit de fosforilasa quinasa hepática
57	GSD por déficit de aldolasa A
99849	GSD por déficit de beta-enolasa muscular
366	GSD por déficit de enzima desramificante del glucógeno
367	GSD por déficit de enzima ramificante del glucógeno
371	GSD por déficit de fosfofructoquinasa muscular
97234	GSD por déficit de fosfoglicerato mutasa
713	GSD por déficit de fosfoglicerato quinasa 1
711	GSD por déficit de fosfoglucomutasa
370	GSD por déficit de fosforilasa quinasa
79240	GSD por déficit de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	GSD por déficit de fosforilasa quinasa muscular
364	GSD por déficit de G6P
79258	GSD por déficit de G6P tipo a
79259	GSD por déficit de G6P tipo b
79259	GSD por déficit de G6PT
263297	GSD por déficit de glucogenina
369	GSD por déficit de glucógeno fosforilasa hepática

Número ORPHA	Enfermedad
368	GSD por déficit de glucógeno fosforilasa muscular
137625	GSD por déficit de glucógeno sintasa en músculo y corazón
2089	GSD por déficit de glucógeno sintasa hepática
2088	GSD por déficit de GLUT2
308684	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
308655	GSD por déficit de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular perinatal letal
284435	GSD por déficit de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	GSD por déficit de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	GSD por déficit de lactato deshidrogenasa
365	GSD por déficit de maltasa ácida
308604	GSD por déficit de maltasa ácida de aparición adulta
308552	GSD por déficit de maltasa ácida de aparición infantil
308573	GSD por déficit de maltasa ácida de aparición juvenil
2089	GSD tipo 0a
137625	GSD tipo 0b
364	GSD tipo 1
79259	GSD tipo 1 no a
79258	GSD tipo 1a
79259	GSD tipo 1b
365	GSD tipo 2
308604	GSD tipo 2 de aparición adulta
308552	GSD tipo 2 de aparición infantil
308573	GSD tipo 2 de aparición juvenil
366	GSD tipo 3
367	GSD tipo 4
308684	GSD tipo 4, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	GSD tipo 4, forma hepática no progresiva
308621	GSD tipo 4, forma hepática progresiva
308670	GSD tipo 4, forma neuromuscular congénita

Número ORPHA	Enfermedad
308712	GSD tipo 4, forma neuromuscular del adulto
308698	GSD tipo 4, forma neuromuscular infantil
308655	GSD tipo 4, forma neuromuscular perinatal letal
368	GSD tipo 5
369	GSD tipo 6B
371	GSD tipo 7
370	GSD tipo 9
264580	GSD tipo 9A
79240	GSD tipo 9B
264580	GSD tipo 9C
715	GSD tipo 9D
715	GSD tipo 9E
284426	GSD tipo 11
57	GSD tipo 12
711	GSD tipo 14
263297	GSD tipo 15
370	GSD tipo IX
264580	GSD tipo IXa
79240	GSD tipo Ixb
264580	GSD tipo IXc
715	GSD tipo IXd
715	GSD tipo IXe
263297	GSD tipo XV
711	GSD XIV
79258	GSDIa
79259	GSDIb
366	GSDIII
308684	GSDIV, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	GSDIV, forma hepática no progresiva
308621	GSDIV, forma hepática progresiva
308670	GSDIV, forma neuromuscular congénita
308712	GSDIV, forma neuromuscular del adulto
308698	GSDIV, forma neuromuscular infantil
308655	GSDIV, forma neuromuscular perinatal letal
99849	GSDXIII
293375	GWCD
139441	H-ABC
2463	Hábito marfanoide - déficit intelectual, autosómico recesivo
314041	Hábito marfanoide - hernia inguinal - edad ósea avanzada
776	Hábito marfanoide con déficit intelectual ligado al X
100051	HAE 2
100051	HAE-II
100054	HAE-III
295006	Hallux bífido
295177	Hallux bífido bilateral

Número ORPHA	Enfermedad
295175	Hallux bífido unilateral
2110	Hallux varus - polisindactilia preaxial
289326	HAM/TSP
263435	Hamartoma congénito de músculo liso
2112	Hamartoma folicular - alopecia - mucoviscidosis
386	Hamartoma mesenquimal hepático
386	Hamartoma quístico hepático
2111	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón
340	Hantaviriasis
275777	HAPH
275766	HAPI
84085	HAS
3325	HAT
2118	Hawkinsinuria
330032	Hb Lepore - beta-talasemia
231242	HbC - beta-talasemia
231249	HbE - beta-talasemia
352657	HBID
251359	HbS - beta-talasemia
363412	HBSL
86864	HCD
289527	HCEM infantil letal por deficiencia del complejo I mitocondrial
289527	HCEM infantil letal por déficit del complejo I mitocondrial
85458	HCHWA
324723	HCHWA tipo ártico
324718	HCHWA tipo flamenco
100006	HCHWA tipo holandés
324708	HCHWA tipo Iowa
100008	HCHWA tipo islandés
324713	HCHWA tipo italiano
324703	HCHWA tipo Piedmont
300878	HCL-v
238523	HCS atípico
157941	HDL1
98934	HDL2
157946	HDL3
98759	HDL4
313808	HDLS
238468	HED
98813	HED-ID
252054	Hemangioblastoma
210584	Hemangioendotelioma de célula fusiforme
157791	Hemangioendotelioma epitelioides
2122	Hemangioendotelioma kaposiforme
91415	Hemangioma capilar, forma familiar
71213	Hemangioma cavernoso retiniano
238691	Hemangioma congénito del hígado

Número ORPHA	Enfermedad
141179	Hemangioma congénito no involutivo
141184	Hemangioma congénito rápidamente involutivo
329324	Hemangioma cutáneo con atrofia muscular u ósea
210584	Hemangioma de célula fusiforme
238691	Hemangioma hepático congénito
210592	Hemangioma infantil gigante
140436	Hemangioma intraóseo
2124	Hemangiomas faciales - pseudo cicatriz supraumbilical
199241	Hemangiomas capilar pulmonar
2123	Hemangiomas neonatal difusa
73229	Hematuria familiar autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retiniana - contracturas
95719	Hemiagenesia tiroidea
157835	Hemicrania paroxística
139	Hemidisplasia congénita con nevo ictiosiforme y defectos en las extremidades
221083	Hemispasmo facial
2128	Hemihiperplasia aislada
2128	Hemihipertrofia
2129	Hemihipertrofia - brida intestinal - opacidad corneal
295073	Hemimelia cubital bilateral
295075	Hemimelia cubital unilateral
93323	Hemimelia fibular
295083	Hemimelia peronea bilateral
295081	Hemimelia peronea unilateral
93321	Hemimelia radial
295069	Hemimelia radial unilateral
93322	Hemimelia tibial
295079	Hemimelia tibial bilateral
295077	Hemimelia tibial unilateral
93320	Hemimelia ulnar
2131	Hemiplejía alternante de la infancia
209973	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna de la infancia
209973	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil
139491	Hemocromatosis hereditaria autosómica dominante
79230	Hemocromatosis juvenil
225123	Hemocromatosis ligada a TFR2
446	Hemocromatosis neonatal
79230	Hemocromatosis tipo 2
225123	Hemocromatosis tipo 3
139491	Hemocromatosis tipo 4
448	Hemofilia
98878	Hemofilia A
169802	Hemofilia A grave
169808	Hemofilia A leve

Número ORPHA	Enfermedad
169805	Hemofilia A moderadamente grave
73274	Hemofilia adquirida
98879	Hemofilia B
169793	Hemofilia B grave
169799	Hemofilia B leve
169796	Hemofilia B moderadamente grave
329	Hemofilia C
231242	Hemoglobina C - beta-talasemia
231249	Hemoglobina E - beta-talasemia
330032	Hemoglobina Lepore - beta-talasemia
330041	Hemoglobinopatía M
280615	Hemoglobinopatía Toms River
2132	Hemoglobinosis C
2133	Hemoglobinosis E
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna
90035	Hemoglobinuria paroxística por frío
90060	Hemorragia alveolar difusa
85458	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis
324723	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo ártico
324718	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo flamenco
100006	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés
324708	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo Iowa
100008	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo islandés
324713	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo italiano
324703	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo Piedmont
75326	Hemorragia retinal con tortuosidad vascular
75326	Hemorragia retiniana con tortuosidad vascular
90065	Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida
319205	Hemorragia suprarrenal bilateral
319205	Hemorragia suprarrenal masiva bilateral
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática
99930	Hemosiderosis pulmonar secundaria
141288	Hendidura cervical de la línea media
141239	Hendidura de la parte media de la cara en estado medio
2007	Hendidura de narinas - telecanthus
99772	Hendidura del paladar blando
99772	Hendidura del velo del paladar
99772	Hendidura del velo palatino
2017	Hendidura esternal
141276	Hendidura facial en la comisura
141258	Hendidura facial número 4 de Tessier
141261	Hendidura facial número 5 de Tessier

Número ORPHA	Enfermedad
141265	Hendidura facial número 6 de Tessier
2004	Hendidura laringotraqueoesofágica
2005	Hendidura laringotraqueoesofágica - hipoplasia pulmonar
280205	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 0
93938	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 1
93939	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 2
93940	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3
93941	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4
1993	Hendidura media del labio superior - lipoma del cuerpo calloso - pólipos cutáneos
141239	Hendidura mediana en labio superior y maxila
141239	Hendidura medifacial en línea media
141242	Hendidura nasal
141242	Hendidura nasal número 1 de Tessier
155878	Hendidura submucosa del paladar
99771	Hendidura uvular
95159	HEP
2137	Hepatitis autoinmune
2137	Hepatitis crónica autoinmune
35063	Hepatitis viral fulminante
449	Hepatoblastoma
137681	Hepatoencefalopatía debida a COXPD1
137681	Hepatoencefalopatía por déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 1
95159	Hepatoerythropoietic porphyria
2138	Hermafroditismo verdadero
2141	Hernia diafragmática - anomalía de miembros
2140	Hernia diafragmática congénita
35061	Herpes cutáneo recidivante e incapacitante idiopático
314970	HES linfoide
314950	HES primario
314962	HES secundario
314970	HES-L
314950	HES-M
314950	HESN
314962	HESR
2762	Heteroplasia ósea progresiva
450	Heterotaxia
101063	Heterotaxia visceró-atrinal
141112	Heterotopia glial nasal
2149	Heterotopia nodular hereditaria
98892	Heterotopia nodular periventricular
101029	Heterotopia nodular sub-cortical
101030	Heterotopia nodular subependimal
99796	Heterotopia subcortical en banda
99796	Heterotopia subcortical laminar

Número ORPHA	Enfermedad
403	HF tipo 1
2438	HFGS
293190	HFM
2744	HGPPS
163	HHCS
276280	HHML
157215	HHRH
774	HHT
457	HI
2176	Hialinosis sistémica infantil
602	HIBM2
79091	HIBM3
324381	HIBM4
178464	HIBM-ERF
400	Hidatidosis
840	Hidradenoma verrucoso fistulo-vegetativo
2177	Hidranencefalia
330021	Hidrangiria
329967	Hidrartritis intermitente
330061	Hidroa estival
330058	Hidroa vacciniiforme
899	Hidrocefalia - agiria - displasia retiniana
2180	Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel
2186	Hidrocefalia - escleróticas azules - nefropatía
2181	Hidrocefalia - estatura alta - hiperlaxitud
2119	Hidrocefalia - fibroelastosis - cataratas
916	Hidrocefalia - fisura palatina - contracturas articulares
916	Hidrocefalia - hendidura palatina - rigidez articular
2183	Hidrocefalia - obesidad - hipogonadismo
2184	Hidrocefalia - ombligo de inserción baja
269505	Hidrocefalia comunicante congénita
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio
2185	Hidrocefalia congénita
314928	Hidrocefalia crónica del adulto
314928	Hidrocefalia de presión normal
2182	Hidrocefalia ligada al X con estenosis del acueducto de Silvio
269510	Hidrocefalia no comunicante congénita
269505	Hidrocefalia no obstructiva congénita
269510	Hidrocefalia obstructiva congénita
221126	Hidrocefalia/hidranencefalia debido a vasculopatía cerebral
3280	Hidromelia
268874	Hidromiela congénita
2190	Hidronefrosis congénita
1426	Hidropesía - calcificación ectópica - displasia esquelética apolillada

Número ORPHA	Enfermedad
364013	Hidropesía del feto inmunitaria
363999	Hidropesía del feto no inmunitaria
1041	Hidropesía fetal
163596	Hidropesía fetal alfa-talasemia
163596	Hidropesía fetal con Hb de Bart
163596	Hidropesía fetal con hemoglobina de Bart
163596	Hidropesía fetal de Bart
364013	Hidropesía fetal inmunitaria
363999	Hidropesía fetal no inmunitaria
343	HIDS
169446	HIES autosómica recesiva
2314	HIES autosómico dominante
243367	Hígado graso agudo del embarazo
101088	HIGM1
101089	HIGM2
101090	HIGM3
101091	HIGM4
101092	HIGM5
238624	HII
165991	HIIE
401	Himenolepiasis
280628	Híper e hipopigmentación progresiva familiar
553	Hiperadrenocorticismo
309147	Hiperalaninemia
403	Hiperaldosteronismo familiar tipo 1
404	Hiperaldosteronismo familiar tipo 2
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo 3
79506	Hiperalfalipoproteinemia familiar
470	Hiperaminoaciduria dibásica tipo 2
2195	Hiperaminoaciduria dicarboxílica
289877	Hiperamonemia transitoria del recién nacido
927	Hiperamonemia por déficit de N-Acetilglutamato sintasa
168588	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa
90	Hiperargininemia
309147	Hiper-beta-alaninemia
2312	Hiperbilirrubinemia neonatal transitoria
205	Hiperbilirrubinemia no conjugada hereditaria
79234	Hiperbilirrubinemia no conjugada hereditaria tipo 1
79235	Hiperbilirrubinemia no conjugada hereditaria tipo 2
276405	Hiperbiliverdinemia
405	Hipercalcemia familiar benigna
405	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar
405	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar benigna
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1

Número ORPHA	Enfermedad
101049	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 2
101050	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 3
300547	Hipercalcemia infantil autosómica recesiva
300547	Hipercalcemia infantil familiar con supresión de la hormona paratiroidea intacta
2196	Hipercalciuria - coloboma macular bilateral
2197	Hipercalciuria idiopática
199285	Hipercarotinemias hereditarias y deficiencia de vitamina A
251523	Hipercincemia e hipercalprotectinemia
238475	Hipercolanemia familiar
238475	Hipercolanemia hereditaria
209902	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxisasa
553	Hipercortisolismo
163985	Hiperekplexia - epilepsia
3197	Hiperekplexia hereditaria
178345	Hiperestrogenismo familiar
84142	Hiperexcitabilidad del nervio periférico
3197	Hiperexplexia hereditaria
295002	Hiperfalangia
295142	Hiperfalangia bilateral
295140	Hiperfalangia en los dedos 2-5
295140	Hiperfalangia unilateral
1388	Hiperfalangia-clinodactilia del dedo índice con síndrome de Pierre Robin
238583	Hiperfenilalaninemia
238583	Hiperfenilalaninemia debida al déficit de BH4
238583	Hiperfenilalaninemia debida al déficit de tetrahidrobiopterina
79651	Hiperfenilalaninemia leve
2209	Hiperfenilalaninemia materna
238583	Hiperfenilalaninemia no fenilcetonúrica
293284	Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a BH4
293284	Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina
254704	Hiperferritinemia genética sin sobrecarga de hierro
163	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas
2801	Hiperfosfatasa hereditaria
408	Hiperglicerolemia
407	Hiperglicinemia no cetósica
407	Hiperglicinemia no cetósica aislada
2194	Hiperinmunización anti-HLA
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica

Número ORPHA	Enfermedad
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente
276580	Hiperinsulinismo autosómico dominante por déficit de Kir6.2
276575	Hiperinsulinismo autosómico dominante por déficit de SUR1
79644	Hiperinsulinismo autosómico recesivo por déficit de Kir6.2
79643	Hiperinsulinismo autosómico recesivo por déficit de SUR1
276603	Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por déficit de Kir6.2
276598	Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por déficit de SUR1
165991	Hiperinsulinismo inducido por ejercicio
71212	Hiperinsulinismo por déficit de SCHAD
71212	Hiperinsulinismo por déficit de 3-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa
71212	Hiperinsulinismo por déficit de 3-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
79299	Hiperinsulinismo por déficit de glucoquinasa
71212	Hiperinsulinismo por déficit de glutamodeshidrogenasa
71212	Hiperinsulinismo por déficit de HADH
324575	Hiperinsulinismo por déficit de HNF1A
263455	Hiperinsulinismo por déficit de HNF4A
263458	Hiperinsulinismo por déficit de INSR
165991	Hiperinsulinismo por déficit de SLC16A1
276556	Hiperinsulinismo por déficit de UCP2
165991	Hiperinsulinismo por déficit del transportador de monocarboxilato 1
682	HiperKPP
91135	Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por déficit de factor de coagulación dependiente de vitamina K
140905	Hiperlipidemia debido a un déficit de triglicérido-lipasa hepática
413	Hiperlipidemia familiar combinada
70470	Hiperlipidemia grave
70470	Hiperlipidemia severa
99166	Hiperlipoproteinemia familiar combinada
411	Hiperlipoproteinemia tipo 1
412	Hiperlipoproteinemia tipo 3
413	Hiperlipoproteinemia tipo 4
70470	Hiperlipoproteinemia tipo 5
2203	Hiperlisinemia
2203	Hiperlisinemia tipo 1
3124	Hiperlisinemia tipo 2
289290	Hipermetioninemia ADK
289891	Hipermetioninemia por deficiencia de glicina N-metiltransferasa
289891	Hipermetioninemia por deficiencia de GNMT

Número ORPHA	Enfermedad
289891	Hipermetioninemia por déficit de glicina N-metiltransferasa
289891	Hipermetioninemia por déficit de GNMT
88618	Hipermetioninemia provocada por déficit de S-adenosil homocisteína hidrolasa
414	Hiperornitinemia
414	Hiperornitinemia - atrofia girada de la coroides y la retina
415	Hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria
2801	Hiperostosis cortical deformante juvenil
2204	Hiperostosis cortical displásica
3416	Hiperostosis cortical generalizada
1310	Hiperostosis cortical infantil
3152	Hiperostosis cortical sindactilia
178311	Hiperostosis esternocostoclavicular aislada
2206	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis
416	Hiperoxaluria primaria
93598	Hiperoxaluria primaria tipo 1
93599	Hiperoxaluria primaria tipo 2
93600	Hiperoxaluria primaria tipo 3
99880	Hiperparatiroidismo - síndrome de tumor de mandíbula
99879	Hiperparatiroidismo aislado familiar
2207	Hiperparatiroidismo familiar primario
417	Hiperparatiroidismo primario neonatal grave
79146	Hiperpigmentación familiar progresiva
34	Hiperpipecolemia
217560	Hiperplasia de células neuroendocrinas de la infancia
2024	Hiperplasia gingival autosómica dominante
2024	Hiperplasia gingival hereditaria
1241	Hiperplasia hemifacial - estratoísmo
300373	Hiperplasia hipofisaria hereditaria
60026	Hiperplasia linfoide nodular y pulmonar
99878	Hiperplasia paratiroidea familiar
99878	Hiperplasia paratiroidea hereditaria
99878	Hiperplasia paratiroidea primaria
160148	Hiperplasia polipoide erosionada
48372	Hiperplasia regenerativa nodular
418	Hiperplasia suprarrenal congénita
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por déficit de 21-hidroxisasa, forma perdedora de sal
315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por déficit de 21-hidroxisasa, forma virilizante simple
90790	Hiperplasia suprarrenal congénita lipóide por deficiencia de STAR
90790	Hiperplasia suprarrenal congénita lipóide por déficit de STAR

Número ORPHA	Enfermedad
95698	Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por deficiencia de 21 hidroxilasa
95698	Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por déficit de 21 hidroxilasa
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11-beta-hidroxilasa
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 17-alfa-hidroxilasa
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de citocromo P450 oxidoreductasa
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de citocromo POR
325524	Hiperplasia suprarrenal lípide congénita clásica por déficit de STAR
325529	Hiperplasia suprarrenal lípide congénita no clásica por déficit de STAR
189427	Hiperplasia suprarrenal macronodular ACTH-independiente
189427	Hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de corticotropina
189427	Hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de la hormona adrenocorticotropa
231580	Hiperplasia suprarrenal unilateral primaria
757	Hiperpotasemia - hipertensión tipo Gordon
757	Hiperpotasemia hipertensiva
757	Hiperpotasemia resistente a mineralocorticoides
682	HiperPP
682	HiperPP familiar
682	HiperPP primaria
419	Hiperprolinemia tipo 1
79101	Hiperprolinemia tipo 2
308013	Hiperqueratosis acral focal
312	Hiperqueratosis epidermolítica
409	Hiperqueratosis lenticularis persistans
85112	Hiperqueratosis palmoplantar - cambio de sexo XX - predisposición a carcinoma de células escamosas
50944	Hiperqueratosis palmoplantar - párpados quísticos - hipodancia - hipotricosis
2342	Hiperqueratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis
1010	Hiperqueratosis palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita
1366	Hiperqueratosis palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita

Número ORPHA	Enfermedad
34217	Hiperqueratosis palmoplantar con miocardiopatía arritmogénica
2200	Hiperqueratosis palmoplantar focal y gingival
86923	Hiperqueratosis palmoplantar hereditaria tipo Gamborg-Nielsen
659	Hiperqueratosis palmoplantar mutilante con placas queratóticas periorificiales
79141	Hiperqueratosis palmoplantar numular
79502	Hiperqueratosis palmoplantar punctata tipo 2
38	Hiperqueratosis palmoplantar punctata tipo 3
308013	Hiperqueratosis palmoplantar punctata tipo 3 sin elastoidosis
140966	Hiperqueratosis palmoplantar tipo Nagashima
411	Hiperquilomicronemia familiar
99932	Hipersensibilidad a la leche de vaca
33208	Hipersomnia idiopática
228315	Hipersomnia idiopática con sueño nocturno prolongado
228318	Hipersomnia idiopática sin sueño nocturno prolongado
33208	Hipersomnia primaria
1519	Hipertelorismo tipo Teebi
97599	Hipertensión arterial debido a estenosis arterial renal secundaria a vasculitis
275777	Hipertensión arterial pulmonar familiar
275777	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria
275766	Hipertensión arterial pulmonar idiopática
422	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar
757	Hipertensión hiperpotasémica familiar
238624	Hipertensión intracraneal benigna
238624	Hipertensión intracraneal idiopática
854	Hipertensión portal por bloqueo infrahepático
70591	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica
403	Hipertensión sensible a dexametasona
423	Hipertermia maligna
2215	Hipertermia maligna - artrogriposis - torticollis
99819	Hipertiroidismo familiar gestacional
424	Hipertiroidismo familiar por mutaciones de receptor de TSH
54260	Hipertrabeculación del ventrículo izquierdo
3387	Hipertricotosis cervical anterior aislada
2218	Hipertricotosis cervical neuropatía
79495	Hipertricotosis congénita generalizada ligada al X
1023	Hipertricotosis congénita generalizada tipo Ambras
79495	Hipertricotosis congénita generalizada tipo Macías-Flores

Número ORPHA	Enfermedad
2220	Hipertricotosis cubital - estatura baja
2221	Hipertricotosis lanuginosa adquirida
2222	Hipertricotosis lanuginosa congénita
254723	Hipertricotosis pigmentada con diabetes insulino dependiente
300293	Hipertrigliceridemia e hígado graso infantil regresivo
300293	Hipertrigliceridemia y hepatoesteatosis infantil regresiva
2224	Hipertriptofanemia familiar
295051	Hipertrofia de las extremidades inferiores
295049	Hipertrofia de las extremidades superiores
2709	Hipertrofia gingival - distrofia corneal
2128	Hipertrofia hemicorporal
141145	Hipertrofia hemifacial
180176	Hipertrofia juvenil de la mama
324416	Hipertrofia muscular - hepatomegalia - polihidramnios
275534	Hipertrofia muscular relacionada con la miostatina
217330	Hiperuricemia - uremia - insuficiencia renal
79233	Hiperuricemia relacionada con HPRT
396	Hipo crónico
383	Hipoacusia mixta neurosensorial y conductiva ligada al X
90625	Hipoacusia neurosensorial aislada ligada al X tipo DFN
217622	Hipoacusia neurosensorial con miocardiopatía dilatada
168609	Hipoacusia neurosensorial mitocondrial aislada susceptible a una exposición a aminoglucósidos
168609	Hipoacusia neurosensorial mitocondrial no sindrómica susceptible a una exposición a aminoglucósidos
141152	Hipoaglosia/aglosia aislada congénita
427	Hipoaldosteronismo familiar
99763	Hipoaldosteronismo hiperreninémico familiar tipo 1
99764	Hipoaldosteronismo hiperreninémico familiar tipo 2
425	Hipoalfalipoproteinemia familiar
71	Hipobetalipoproteinemia con delección selectiva de Apo B-48
14	Hipobetalipoproteinemia familiar homocigota
428	Hipocalcemia AD
428	Hipocalcemia autosómica dominante
93297	Hipocondrogénesis
429	Hipocondroplasia
217059	Hipocratismo digital aislado congénito
295114	Hipodactilia bilateral de los dedos 2-5
295112	Hipodactilia bilateral del pulgar
294990	Hipodactilia de los dedos 2-5
294988	Hipodactilia del pulgar

Número ORPHA	Enfermedad
295110	Hipodactilia unilateral del pulgar
430	Hipodermosis
248408	Hipodisfibrinogenemia familiar
2228	Hipodoncia - disgenesia ungueal
101041	Hipofibrinogenemia familiar
95512	Hipofisitis pituitaria anterior
436	Hipofosfatasa
247667	Hipofosfatasa de la infancia
247676	Hipofosfatasa del adulto
247651	Hipofosfatasa infantil
247623	Hipofosfatasa perinatal letal
247638	Hipofosfatasa prenatal benigna
89937	Hipofosfatemia autosómica dominante
244305	Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis
89936	Hipofosfatemia ligada al X
1572	Hipogammaglobulinemia primaria
169139	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
276580	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica dominante por déficit de Kir6.2
276575	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica dominante por déficit de SUR1
79644	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica recesiva por déficit de Kir6.2
79643	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica recesiva por déficit de SUR1
165991	Hipoglucemia hiperinsulinémica inducida por el ejercicio
276608	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente sin insulinoma de aparición adulta
71212	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa
79299	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de glucoquinasa
324575	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de HNF1A
263455	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de HNF4A
263458	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de INSR
276603	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de Kir6.2 resistente al diazóxido
263458	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de receptor de insulina
276598	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de SUR1 resistente al diazóxido
276556	Hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de UCP2
293964	Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia del cuerpo
2233	Hipogonadismo - prolapso de válvula mitral - déficit intelectual

Número ORPHA	Enfermedad
2410	Hipogonadismo hipergonadotrópico - cataratas
2234	Hipogonadismo hipergonadotrópico masculino - déficit intelectual - anomalías esqueléticas
2232	Hipogonadismo hipergonadotrópico primario - alopecia parcial
2230	Hipogonadismo hipogonadotrópico - alopecia fronto parietal
2235	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinosis pigmentaria
478	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito con anosmia
432	Hipogonadismo hipogonadotropo normosómico congénito
432	Hipogonadismo hipogonadotropo normosómico idiopático
358	Hipokalemia - hipomagnesemia tubular renal primaria con hipocalciuria
199326	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glauemans
30924	Hipomagnesemia causada por malabsorción selectiva de magnesio
2196	Hipomagnesemia familiar - hipercalcia - nefrocalcinosis - afectación ocular grave
31043	Hipomagnesemia familiar con hipercalcia y nefrocalcinosis
30924	Hipomagnesemia intestinal con hipocalcemia secundaria
30924	Hipomagnesemia intestinal tipo 1
34528	Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria
30924	Hipomagnesemia primaria autosómica recesiva con normocalciuria e hipocalcemia
34527	Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia
34528	Hipomagnesemia renal tipo 2
31043	Hipomagnesemia renal tipo 3
435	Hipomelanosis de Ito
85163	Hipomielinización - catarata congénita
88637	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia
363412	Hipomielinización con afectación del tronco cerebral y de la médula espinal y espasticidad de las piernas
139441	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo
2323	Hipoparatiroidismo - déficit intelectual - dismorfismo
3453	Hipoparatiroidismo - enfermedad de Addison - candidiasis mucocutánea
2323	Hipoparatiroidismo - estatura baja - déficit intelectual - convulsiones
2237	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal
36913	Hipoparatiroidismo autoinmune
3453	Hipoparatiroidismo autoinmune - candidiasis mucocutánea - Enfermedad de Addison

Número ORPHA	Enfermedad
2238	Hipoparatiroidismo familiar aislado
2239	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea
189466	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a deficiencia de secreción de PTH
79476	Hipopigmentación - deterioro neurológico
79477	Hipopigmentación - inmunodeficiencia con o sin deterioro neurológico
324561	Hipopigmentación guttata y queratodermia palmoplantar punctata
324561	Hipopigmentación y queratosis punctata de palmas y plantas
95702	Hipoplasia adrenal congénita citomegálica
95701	Hipoplasia adrenal congénita de origen materno
95702	Hipoplasia adrenal congénita ligada al X
269221	Hipoplasia aislada bilateral de los hemisferios cerebelosos
162516	Hipoplasia aislada de apertura nasal piriforme
137902	Hipoplasia aislada del nervio óptico
269218	Hipoplasia aislada unilateral de los hemisferios cerebelosos
99083	Hipoplasia arterial pulmonar
2246	Hipoplasia cerebelosa - degeneración tapetoretiniana
175	Hipoplasia de cartilago-pelo
755	Hipoplasia de células de Leydig
325448	Hipoplasia de células de Leydig por déficit de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	Hipoplasia de células de Leydig por déficit de LHB
96265	Hipoplasia de células de Leydig por inactivación completa del receptor de la hormona luteinizante
96265	Hipoplasia de células de Leydig por inactivación completa del receptor de LH
96266	Hipoplasia de células de Leydig por inactivación parcial del receptor de la hormona luteinizante
96266	Hipoplasia de células de Leydig por inactivación parcial del receptor de LH
96265	Hipoplasia de células de Leydig por resistencia completa a la hormona luteinizante
96265	Hipoplasia de células de Leydig por resistencia completa a LH
96266	Hipoplasia de células de Leydig por resistencia parcial a la hormona luteinizante
96266	Hipoplasia de células de Leydig por resistencia parcial a LH
2249	Hipoplasia de cúbito - déficit intelectual
3207	Hipoplasia de la sustancia blanca - agenesia del cuerpo calloso - déficit intelectual
3332	Hipoplasia de la tibia - polidactilia postaxial
1863	Hipoplasia de la tróclea femoral

Número ORPHA	Enfermedad
2256	Hipoplasia de peroné y cúbito - anomalías renales
2310	Hipoplasia de pierna - catarata
2251	Hipoplasia de pulgar - alopecia - anomalías pigmentarias
99058	Hipoplasia del annulus de la válvula mitral
3026	Hipoplasia del eje radial - atresia de coanas
1454	Hipoplasia del vermis cerebeloso - oligofrenia - ataxia congénita - coloboma - fibrosis hepática
199630	Hipoplasia del vermis cerebeloso aislada
2092	Hipoplasia dérmica focal
2253	Hipoplasia foveal - catarata presenil
33355	Hipoplasia hematopoyética generalizada
166063	Hipoplasia olivopontocerebelosa
166068	Hipoplasia olivopontocerebelosa de aparición fetal
989	Hipoplasia oromandibular y de miembros
2255	Hipoplasia pancreática - diabetes - cardiopatía congénita
284339	Hipoplasia pontocerebelosa - trastorno del desarrollo sexual 46,XY
324569	Hipoplasia pontocerebelosa por mutación CHMP1A
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4
166068	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
284339	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7
324569	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8
2257	Hipoplasia pulmonar primaria familiar
2258	Hipoplasia pulmonar unilateral congénita
2252	Hipoplasia radial - pulgares trifalángicos - hipospadias - diastema maxilar
93101	Hipoplasia renal
97362	Hipoplasia renal bilateral
97361	Hipoplasia renal unilateral
97598	Hipoplasia renovascular congénita
98606	Hipoplasia sindrómica del borde orbitario
137905	Hipoplasia sindrómica del nervio óptico
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar por ausencia de la hormona luteinizante hipofisaria
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar por ausencia de la LH hipofisaria
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar tipo miniatura
95720	Hipoplasia tiroidea

Número ORPHA	Enfermedad
1122	Hipoplasia ulnar - deformidad de los pies en garra de langosta
1122	Hipoplasia ulnar - pies hendidos
1166	Hipoplasia unilateral congénita del músculo depresor del ángulo de la boca
180139	Hipoplasia uterina
97598	Hipoplasia vascular-renal congénita
439	Hipoplasia ventricular derecha aislada
1398	Hipoplasia/agenesia cerebelosa aislada
722	Hipoplasminogenemia
69744	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar
2250	Hiposmia - hipoplasia nasal y ocular - hipogonadismo hipogonadotrópico
2261	Hipospadias - déficit intelectual tipo Goldblatt
157788	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera
95706	Hipospadias escrotales o pene-escrotales
753	Hipospadias perineoescrotal pseudovaginal
95706	Hipospadias posteriores
95706	Hipospadias, escrotales o penoescrotales
440	Hipospadias, forma familiar
2353	Hipotelorismo - paladar hendido - hipospadias
441	Hipotensión ortostática idiopática
29822	Hipotermia periódica espontánea
3047	Hipotiroidismo - dismorfismo - polidactilia postaxial - déficit intelectual
1226	Hipotiroidismo - hendidura del paladar
99832	Hipotiroidismo central por déficit del receptor TRH
442	Hipotiroidismo congénito
329235	Hipotiroidismo congénito central ligado al X con agrandamiento testicular de inicio tardío
329235	Hipotiroidismo congénito central ligado al X con macroorquidismo de inicio tardío
95717	Hipotiroidismo congénito idiopático
95715	Hipotiroidismo congénito por el paso a través de la placenta de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH
226313	Hipotiroidismo congénito por la ingesta materna de medicamentos antitiroideos
226316	Hipotiroidismo congénito por mutaciones heterocigotas de THOX2
178045	Hipotiroidismo congénito transitorio
226307	Hipotiroidismo debido a factores de transcripción deficientes implicados en el desarrollo o función de la hipófisis
90673	Hipotiroidismo debido a mutaciones en el receptor de la TSH
79507	Hipotonía - retraso en el desarrollo - microcefalia

Número ORPHA	Enfermedad
137908	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia
91131	Hipotonía e ictiosis por déficit de dolicol fosfato
1195	Hipotransferrinemia congénita
2266	Hipotricosis - déficit intelectual tipo Lopes
91132	Hipotricosis - ictiosis congénita
69735	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia
79458	Hipotricosis congénita - milia
444	Hipotricosis congénita de Marie Unna
217407	Hipotricosis hereditaria con vesículas cutáneas recurrentes
444	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna
55654	Hipotricosis hereditaria simple
55654	Hipotricosis simple
90368	Hipotricosis simple del cuero cabelludo
90368	Hipotricosis simple del cuero cabelludo hereditaria
444	Hipotricosis tipo Marie Unna
94088	Hipouricemia renal hereditaria
99803	Hipoventilación alveolar central congénita - enfermedad de Hirschsprung
137577	Hipoxia perinatal
2153	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia
2156	Hirsutismo - displasia esquelética - déficit intelectual
2157	Histidinemia
2157	Histidinuria
2158	Histidinuria renal
157991	Histiocitoma eruptivo generalizado
2023	Histiocitoma fibroso maligno
293190	Histiocitoma fibroso maligno
79105	Histiocitoma fibroso maligno tipo mixoide
158029	Histiocitosis azul marino
157997	Histiocitosis cefálica benigna
389	Histiocitosis de células de Langerhans
99870	Histiocitosis de células de Langerhans aguda y diseminada
99872	Histiocitosis de células de Langerhans congénita
99871	Histiocitosis de células de Langerhans crónica y localizada
99873	Histiocitosis de células de Langerhans crónica y multifocal
264955	Histiocitosis de células de Langerhans en la infancia y en la edad adulta
264750	Histiocitosis de células de Langerhans específica de la edad adulta
264724	Histiocitosis de células de Langerhans específica de la infancia

Número ORPHA	Enfermedad
158019	Histiocitosis de células indeterminadas
254707	Histiocitosis de Faisalabad
157991	Histiocitosis eruptiva generalizada
158025	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria
158022	Histiocitosis progresiva nodular
99874	Histiocitosis pulmonar de células de Langerhans en el adulto
158014	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva
254712	Histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva
264955	Histiocitosis X en la infancia y en la edad adulta
264750	Histiocitosis X específica de la edad adulta
264724	Histiocitosis X específica de la infancia
99874	Histiocitosis X pulmonar
390	Histoplasmosis
3325	HIT
1573	HJMD
523	HLRCC
386	HMH
64748	HMSN 3
90117	HMSNP
69084	HNED
144	HNPC
640	HNPP
414	HOGA
2161	Holoacardius amorphus
2162	Holoprosencefalia
3186	Holoprosencefalia - anomalías radiales, cardíacas y renales
2163	Holoprosencefalia - craneosinostosis
2165	Holoprosencefalia - disgenesia caudal
2117	Holoprosencefalia - ectrodactilia - fisura labiopalatina
2166	Holoprosencefalia - polidactilia post axial
93925	Holoprosencefalia alobar
93924	Holoprosencefalia lobar
280200	Holoprosencefalia microforma
220386	Holoprosencefalia semilobar
280195	Holoprosencefalia septopreóptica
30924	HOMG1
34528	HOMG2
31043	HOMG3
2168	Homocarnosinosis
394	Homocistinuria clásica
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa

Número ORPHA	Enfermedad
394	Homocistinuria por déficit de cistationina beta-sintasa
395	Homocistinuria por déficit de metilentetrahidrofolato reductasa
622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica
79651	HPA leve
79651	HPA no PKU
293284	HPA/PKU sensible a BH4
293284	HPA/PKU sensible a la tetrahidrobiopterina
2162	HPE
280200	HPE microforma
280195	HPE septopreóptica
46532	HPFH - beta-talasemia
247262	HPRM
436	HPP
293958	HPPD
79430	HPS
231500	HPS con fibrosis pulmonar
231512	HPS sin fibrosis pulmonar
183678	HPS2
231531	HPS7
231537	HPS8
280663	HPS9
84085	HS
36386	HSAN 1
64752	HSAN 5
314381	HSAN 6
2182	HSAS
2182	HSAS ligada al X
315311	HSC clásica virilizante por 21-OHD
388	HSCR
685	HSP
2134	HUS atípico
90038	HUS típico
93160	HVDRR
89845	Hydrops fetalis idiopático
370006	Hypothalamic insufficiency-secondary microcephaly-visual impairment-urinary anomalies
682	HYPP
293168	IAHSP
611	IBM
602	IBM2
79091	IBM3
52430	IBMPFD
276405	Ictericia verde
2269	Ictiosis - alopecia - ectropión - déficit intelectual

Número ORPHA	Enfermedad
2272	Ictiosis - dedos fusiformes - fisura labial media
2278	Ictiosis - déficit intelectual - enanismo - anomalía renal
2274	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa
59303	Ictiosis - hipotricosis - colangitis esclerosante
454	Ictiosis adquirida
312	Ictiosis ampollosa
455	Ictiosis ampollosa de Siemens
457	Ictiosis arlequín
312	Ictiosis bullosa
455	Ictiosis bullosa de Siemens
352333	Ictiosis congénita - déficit intelectual - cuadruplejía espástica
352333	Ictiosis congénita - déficit intelectual - tetraplejía espástica
2271	Ictiosis congénita - microcefalia - cuadruplejía
2271	Ictiosis congénita - microcefalia - tetraplejía
88621	Ictiosis congénita tipo 4
457	Ictiosis congénita tipo arlequín
100976	Ictiosis del área del traje de baño
281190	Ictiosis en confeti
312	Ictiosis epidermolítica
281139	Ictiosis epidermolítica anular
455	Ictiosis epidermolítica superficial
79394	Ictiosis eritrodérmica
289586	Ictiosis exfoliante
289586	Ictiosis exfoliante autosómica recesiva
289586	Ictiosis exfoliativa
457	Ictiosis fetal tipo arlequín
2273	Ictiosis folicular - alopecia - fotofobia
2273	Ictiosis folicular - atriquia - fotofobia
79503	Ictiosis histrix de Curth-Macklin
79504	Ictiosis histrix gravior
79503	Ictiosis histrix tipo Curth-Macklin
313	Ictiosis lamelar
313	Ictiosis lamelar clásica
313	Ictiosis lamelar congénita
461	Ictiosis ligada al X
461	Ictiosis recesiva ligada al X
281090	Ictiosis sindrómica ligada al X
281090	Ictiosis sindrómica recesiva ligada al X
477	Ictiosis tipo histrix - sordera/queratitis - ictiosis - sordera
79504	Ictiosis tipo Lambert
281190	Ictiosis variegata
357237	IDCG por déficit de CARD11

Número ORPHA	Enfermedad
280142	IDCG por déficit de la proteína tirosina quinasa específica de linfocitos
280142	IDCG por déficit de LCK
169160	IDCG T-B+ debida a CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
169157	IDCG T-B+ debida a deficiencia de CD45
169154	IDCG T-B+ debida a deficiencia de IL-7Ralpha
276	IDCG T-B+ por déficit de cadena gamma
35078	IDCG T-B+ por déficit de JAK3
289347	IDH
3306	idic(15)
280384	IDMDC
92050	IED
329874	IGCM
79099	IGDA
631	IGHD congénito
231662	IGHD congénito tipo IA
231671	IGHD congénito tipo IB
231679	IGHD congénito tipo II
231692	IGHD congénito tipo III
231692	IGHD ligado al X
86908	IHHS
59303	IHSC
238624	IIH
313	IL
100049	ILD primaria específica de la infancia por anomalías de las proteínas surfactantes pulmonares
314376	Íleo meconial por deficiencia de guanilato-ciclase 2C
314376	Íleo meconial por déficit de guanilato-ciclase 2C
247718	IMAM
42062	Iminoglicinuria
2759	Imperforación orofaríngea - anomalías costo-vertebrales
36237	Impétigo bulloso
2285	Impresión basilar primaria
35069	INAD
35069	INAD1
463	Incidentaloma suprarrenal
79263	INCL
2291	Incompetencia velofaríngea congénita
464	Incontinencia pigmenti
435	Incontinencia pigmenti tipo 1
2292	Incurvación congénita de huesos largos
324307	Incurvación lateral grave de la tibia con estatura baja
217399	Indiferencia congénita al dolor con hiperhidrosis
2268	Inestabilidad centromérica - inmunodeficiencia - dismorfia
70596	Infección antenatal por virus Epstein-Barr

Número ORPHA	Enfermedad
293	Infección congénita por el virus del herpes
292	Infección congénita por enterovirus
70596	Infección congénita por virus Epstein-Barr
35062	Infección diseminada por citomegalovirus idiopática
294	Infección fetal por citomegalovirus
294	Infección fetal por CMV
91127	Infección por adenovirus en pacientes inmunocomprometidos
228123	Infección por Coccidioides
324632	Infección por el virus Hendra
228119	Infección por Fusarium
314946	Infección por Mycobacterium xenopi
78	Infección por uncinarias
99828	Infección por virus del dengue
292	Infección prenatal por enterovirus
295	Infección prenatal por parvovirus
35064	Infección viral letal idiopática
183713	Infecciones bacterianas piógenas por deficiencia de MyD88
183713	Infecciones bacterianas piógenas por déficit de MyD88
90078	Infecciones invasivas provocadas por enterococos resistentes a vancomicina (ERV)
217080	Infecciones pulmonares fúngicas en pacientes considerados en riesgo
251523	Infecciones recurrentes - síndrome inflamatorio por trastornos del metabolismo del zinc
183675	Infecciones recurrentes asociadas a un déficit raro de isotipos de inmunoglobulinas
169467	Infecciones recurrentes de Neisseria debidas a deficiencia de factor D
169142	Infecciones recurrentes debidas a deficiencia de gránulos específicos
137893	Infertilidad masculina asociada a espermatozoides poliploides multiflagelados con grandes cabezas
217034	Infertilidad masculina con virilización normal debido a la detención de la maduración
217034	Infertilidad masculina con virilización normal debido a una anomalía en la meiosis
276234	Infertilidad masculina no sindrómica ligada a CATSPER1
352613	Infertilidad masculina por mutación en NANOS1
33314	Infiltración linfocítica benigna cutánea de Jessner
33314	Infiltración linfocítica cutánea de Jessner-Kanof
33314	Infiltración linfocítica cutánea de Jessner

Número ORPHA	Enfermedad
284448	Inflamación linfocítica crónica con mejora perivascular pontina sensible a esteroides
238305	Infundibuloneurohipofisitis
63259	Iniencéfalia
268363	Iniencéfalia abierta
268366	Iniencéfalia cerrada
33226	Inmucitoma linfoplasmático
67038	Inmucitoma linfoplasmocitoide
935	Inmunodeficiencia - enanismo de miembros cortos
647	Inmunodeficiencia - microcefalia - inestabilidad cromosómica
306431	Inmunodeficiencia adquirida del adulto
169079	Inmunodeficiencia combinada - microcefalia - retraso en el crecimiento - sensibilidad a la radiación ionizante
157949	Inmunodeficiencia combinada con granulomas en la piel
39041	Inmunodeficiencia combinada con hipereosinofilia
228423	Inmunodeficiencia combinada con susceptibilidad a infecciones por micobacterias, virus y hongos
33355	Inmunodeficiencia combinada grave con leucopenia
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
275	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de artemis
275	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs
331206	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit completo de RAG1/2
277	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de adenosina desaminasa
275	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de artemis
357237	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de CARD11
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de CORO1A
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de coronina-1A
275	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de DCLRE1C
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de DNA-PKcs
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de la proteína tirosina quinasa específica de linfocitos
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de LCK
169160	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ debida a CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
169157	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ debida a deficiencia de CD45

Número ORPHA	Enfermedad
169154	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ debida a deficiencia de IL-7Ralpha
276	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ ligada al X
276	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por déficit de cadena gamma
35078	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por déficit de JAK3
275	Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabaskan
572	Inmunodeficiencia combinada grave, HLA clase 2-negativo
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8
317473	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ikaros
317476	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MAGT1
317430	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STIM1
314689	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4
169082	Inmunodeficiencia combinada por déficit de CD3gamma
217390	Inmunodeficiencia combinada por déficit de dedicator de la proteína citocinesis 8
217390	Inmunodeficiencia combinada por déficit de DOCK8
317473	Inmunodeficiencia combinada por déficit de ikaros
317476	Inmunodeficiencia combinada por déficit de MAGT1
317428	Inmunodeficiencia combinada por déficit de ORAI1
317428	Inmunodeficiencia combinada por déficit de ORAI1
157949	Inmunodeficiencia combinada por déficit de RAG 1/2
317430	Inmunodeficiencia combinada por déficit de STIM1
314689	Inmunodeficiencia combinada por déficit de STK4
911	Inmunodeficiencia combinada por déficit de ZAP70
169090	Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC
183660	Inmunodeficiencia combinada severa
231154	Inmunodeficiencia combinada T+B+ por deficiencia parcial de RAG1
231154	Inmunodeficiencia combinada T+B+ por déficit parcial de RAG1
1572	Inmunodeficiencia común variable
77303	Inmunodeficiencia común variable por defecto intrínseco de las células B
200421	Inmunodeficiencia con anomalía de factor H
200418	Inmunodeficiencia con anomalía de factor I

Número ORPHA	Enfermedad
75391	Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer
169105	Inmunodeficiencia con timoma
324294	Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme
324294	Inmunodeficiencia de células T por déficit de RHOH
169100	Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25
169150	Inmunodeficiencia debida a déficit de componentes tardíos del complemento
169147	Inmunodeficiencia debida a déficit de componentes tempranos del complemento
169147	Inmunodeficiencia debida a déficit de los componentes C1, C4 o C2 del complemento
169150	Inmunodeficiencia debida a déficit de los componentes C5 a C9 del complemento
83471	Inmunodeficiencia debida a ausencia de timo
306431	Inmunodeficiencia del adulto con autoanticuerpos anti-interferón-gamma
317476	Inmunodeficiencia ligada al X con defectos del magnesio, infección por virus de Epstein-Barr y neoplasia
331190	Inmunodeficiencia por déficit de ficolina3
331187	Inmunodeficiencia por déficit de MASP-2
70592	Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
70593	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos
34592	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 1
572	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
306550	Inmunodeficiencia relacionada con FADD
169095	Inmunodeficiencia severa de linfocitos T - alopecia congénita - distrofia ungueal
99831	Inmunodeficiencia variable común por defecto intrínseco de la célula T
231205	Inmunodeficiencia variable común sin anomalía genética conocida
642	Insensibilidad al dolor con anhidrosis
633	Insensibilidad completa a la hormona del crecimiento
88642	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía
217399	Insensibilidad congénita al dolor con hiperhidrosis
64752	Insensibilidad congénita al dolor y analgesia térmica
633	Insensibilidad primaria a la GH
633	Insensibilidad primaria a la hormona del crecimiento
466	Insomnio fatal familiar
95409	Insuficiencia adrenocortical aguda
95449	Insuficiencia congénita de la válvula aórtica

Número ORPHA	Enfermedad
1863	Insuficiencia del surco troclear femoral
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda debido a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADN mitocondrial
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda debido a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt
294422	Insuficiencia intestinal crónica
95504	Insuficiencia metastásica de hormonas hipofisarias
199337	Insuficiencia pancreática - anemia - hiperostosis
869	Insuficiencia suprarrenal - acalasia - alacrimia
95409	Insuficiencia suprarrenal aguda
289548	Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por deficiencia de CYP11A1
289548	Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por déficit de CYP11A1
263352	Insuficiencia ventricular derecha postcardiotomía
97279	Insulinoma
370010	Intellectual disability-facial dysmorphism-hand anomalies syndrome
369847	Intellectual disability-hyperkinetic movement-truncal ataxia syndrome
369837	Intellectual disability-seizures-hypotonia-ophthalmologic-skeletal anomalies syndrome
369950	Intellectual disability-seizures-macrocephaly-obesity syndrome
2299	Interrupción del arco aórtico
99123	Interrupción IVC
90647	Intervalo QT largo - sordera
306436	Intolerancia a disacáridos con intolerancia al almidón
306474	Intolerancia a disacáridos con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	Intolerancia a disacáridos con tolerancia mínima al almidón
306486	Intolerancia a disacáridos sin intolerancia a la sacarosa
306462	Intolerancia a disacáridos sin intolerancia al almidón
103909	Intolerancia a la trehalosa aislada
35122	Intolerancia a los disacáridos
103909	Intolerancia aislada a la trehalosa
35122	Intolerancia congénita a la sacarosa
306436	Intolerancia congénita a la sacarosa con intolerancia al almidón
306474	Intolerancia congénita a la sacarosa con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	Intolerancia congénita a la sacarosa con tolerancia mínima al almidón
306486	Intolerancia congénita a la sacarosa sin intolerancia a la sacarosa

Número ORPHA	Enfermedad
306462	Intolerancia congénita a la sacarosa sin intolerancia al almidón
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa
73423	Intoxicación aguda por consumo de ackee
247165	Intoxicación infantil por mercurio
217064	Intoxicación por 5-fluorouracilo
2302	Intoxicación por amianto
90068	Intoxicación por cocaína
31824	Intoxicación por colchicina
31828	Intoxicación por digitálicos
31826	Intoxicación por etilenglicol
306682	Intoxicación por manganeso
330021	Intoxicación por mercurio
31825	Intoxicación por metanol
90070	Intoxicación por metotrexato
31827	Intoxicación por paraquat
330015	Intoxicación por plomo
90069	Intoxicación sistémica por monocloroacetato
3306	Inv dup(15)
96092	Invdupdel(8p)
168558	Inversión sexual XY - fallo adrenal
168558	Inversión sexual XY - fallo suprarrenal
216694	Inversión ventricular
1186	IOSCA
275766	IPAH
37042	IPEX
88621	IPS
772	IRD
263479	Iridociclitis heterocrómica de Fuchs
209959	Iridociclitis inducida por lentes
281090	IRLX sindrómica
3309	Isocromosoma 5p
3307	Isocromosoma 18p
96055	Isocromosoma 21
96325	Isocromosoma Y
98797	Isocromosoma Yp
98798	Isocromosoma Yq
99731	ISOD
472	Isosporosis
309324	ISSD
3002	ITP
95499	IVC
281190	IWC
300605	JALS
474	JATD
3283	JET
248111	JHD
2929	JIP
2929	JIPS

Número ORPHA	Enfermedad
65684	JMADUE
289596	JNA
79264	JNCL
2801	JPG
2318	JS tipo B
1454	JS-H
220493	JS-0
2318	JS-OR
220497	JS-R
96169	KdVS
2908	KS
293936	KTCNCT
79314	L-2-HGA
888	Labio leporino y/o paladar hendido con quistes mucosos del labio inferior
2968	LAD
99842	LAD-I
99843	LAD-II
538	LAM
137871	Laminopatía con síndrome metabólico grave y miopatía
280365	Laminopatía lipodistrófica grave concomitante autosómica
137871	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux
2372	Laringocele
2373	Laringomalacia dominante congénita
3286	Latidos ventriculares prematuros multifocales
46059	Latosterolosis
300324	LBPP
2004	LC
99900	LCAD
1486	LCCS1
137776	LCCS2
137783	LCCS3
98964	LCD1
98964	LCDI
52416	LCM
157973	L-CMD
363618	LCPS
544	LDCBG
300888	LDCBG con inflamación crónica
300849	LDCBG del SNC
98955	LECD
549	Legionelosis
52994	Leiomioma orbital
523	Leiomiomas cutáneos múltiples familiares
523	Leiomiomas cutáneos múltiples hereditarios
523	Leiomiomas cutáneos y uterinos múltiples
523	Leiomiomatosis familiar

Número ORPHA	Enfermedad
523	Leiomiomatosis familiar con cáncer de células renales
523	Leiomiomatosis familiar con carcinoma renal
523	Leiomiomatosis hereditaria
523	Leiomiomatosis hereditaria con cáncer de células renales
523	Leiomiomatosis hereditaria con carcinoma renal
71274	Leiomiomatosis peritoneal difusa
71274	Leiomiomatosis peritoneal diseminada
64720	Leiomiomasarcoma
213807	Leiomiomasarcoma cervical
213807	Leiomiomasarcoma de cuello de útero
213625	Leiomiomasarcoma de cuerpo de útero
104076	Leiomiomasarcoma de intestino delgado
507	Leishmaniosis
500	Lentiginosis cardiomiopática
231040	Lentiginosis generalizada familiar
330032	Lepore - beta-talasemia
548	Lepra
508	Leprechaunismo
268838	Leptomioliolipoma
509	Leptospirosis
46489	LESB
137577	Lesión cerebral isquémica e hipóxica del recién nacido
137577	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal
178320	Lesión pulmonar aguda
85192	Lesiones en anillo del cráneo - fragilidad de los huesos
85192	Lesiones en anillo del cuero cabelludo - fragilidad ósea
171673	Lesiones en la córnea con déficit asociado de células madre limbares debido a una quemadura ocular
86873	Leucemia agresiva de células NK
98837	Leucemia aguda bifenotípica
98836	Leucemia aguda bilineal
86851	Leucemia aguda de fenotipo mixto
86851	Leucemia aguda de linaje indeterminado
86851	Leucemia aguda de linaje mixto
86851	Leucemia aguda híbrida
520	Leucemia aguda mieloblástica tipo 3
520	Leucemia aguda mielóide con t(15;17)(q22;q12):(PML/RARalpha) y variantes
517	Leucemia aguda mielomonocítica
98835	Leucemia aguda no diferenciada
520	Leucemia aguda promielocítica
86849	Leucemia basofílica aguda
58017	Leucemia de células peludas
168940	Leucemia eosinofílica crónica

Número ORPHA	Enfermedad
318	Leucemia eritroide aguda
521	Leucemia granulocítica crónica
521	Leucemia granulocítica crónica
86873	Leucemia LGL de células NK
86872	Leucemia LGL de células T
513	Leucemia linfoblástica aguda
99860	Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B
99861	Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células T
99860	Leucemia linfocítica aguda de precursores de células B
99861	Leucemia linfocítica aguda de precursores de células T
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B
86872	Leucemia linfocítica crónica de células T
86871	Leucemia linfocítica crónica de células T
86873	Leucemia linfocítica granular de células NK grandes
86872	Leucemia linfocítica granular de células T grandes
67038	Leucemia linfoide crónica de células B
67038	Leucemia linfoplasmacítica
98851	Leucemia mastocítica
158796	Leucemia mastocítica clásica
518	Leucemia megacarioblástica aguda
99887	Leucemia megacarioblástica aguda en el síndrome de Down
329469	Leucemia megacarioblástica aguda sin síndrome de Down
519	Leucemia mieloblástica aguda
98834	Leucemia mieloblástica aguda con maduración
98832	Leucemia mieloblástica aguda mínimamente diferenciada
98833	Leucemia mieloblástica aguda sin maduración
98833	Leucemia mieloblástica aguda tipo 1
98834	Leucemia mieloblástica aguda tipo 2
514	Leucemia mieloblástica aguda tipo 5
318	Leucemia mieloblástica aguda tipo 6
518	Leucemia mieloblástica aguda tipo 7
521	Leucemia mielógena crónica
521	Leucemia mielogénica crónica
519	Leucemia mieloide aguda
98831	Leucemia mieloide aguda con anomalías 11q23
86845	Leucemia mieloide aguda con displasia multilineal
98829	Leucemia mieloide aguda con eosinófilos anómalos en la médula ósea con inv(16)(p13;q22) o t(16;16)(p13;q22)
319480	Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas de CEBPA
102724	Leucemia mieloide aguda con traslocación t(8;21)(q22;q22)

Número ORPHA	Enfermedad
319465	Leucemia mieloide aguda familiar pura
319465	Leucemia mieloide aguda hereditaria
164726	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la radiación
102379	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con agentes alquilantes
102381	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la topoisomerasa tipo II inhibidora
521	Leucemia mieloide crónica
98824	Leucemia mieloide crónica atípica
98823	Leucemia mielomonocítica crónica
86834	Leucemia mielomonocítica crónica juvenil
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil
514	Leucemia monoblástica aguda
514	Leucemia monocítica aguda
86829	Leucemia neutrofílica crónica
519	Leucemia no linfoblástica aguda
86852	Leucemia prolinfocítica de células B
86871	Leucemia prolinfocítica de células T
521	Leucemia, crónica mielogénica
168953	Leucemia/linfoma de células madre
86875	Leucemia/linfoma de células T del adulto
99860	Leucemia/linfoma linfoblástico agudo de precursores de células B
99860	Leucemia/linfoma linfocítico agudo de precursores de células B
99861	Leucemia/linfoma linfocítico agudo de precursores de células T
511	Leucinosis
268145	Leucinosis clásica
268162	Leucinosis intermedia
268173	Leucinosis intermitente
268184	Leucinosis sensible a la tiamina
99027	Leucodistrofia autosómica dominante de aparición en adultos
77295	Leucodistrofia con oligodontia
487	Leucodistrofia de células caliciformes
84096	Leucodistrofia desconocida
2478	Leucodistrofia megalencefálica
512	Leucodistrofia metacromática
309271	Leucodistrofia metacromática, forma adulta
309256	Leucodistrofia metacromática, forma infantil tardía
309263	Leucodistrofia metacromática, forma juvenil
313808	Leucodistrofia ortocromática pigmentaria
2806	Leucoencefalitis esclerosante subaguda
217260	Leucoencefalitis multifocal progresiva
314051	Leucoencefalopatía - anomalías del tálamo y tallo cerebral - elevación del lactato

Número ORPHA	Enfermedad
137639	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización
83629	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria
163684	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
2386	Leucoencefalopatía - queratodermia palmoplantar
137898	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato
313808	Leucoencefalopatía autosómica dominante con esferoides neuroaxonales
139447	Leucoencefalopatía cavitada progresiva
363540	Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca
135	Leucoencefalopatía con desaparición de la sustancia blanca
139444	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal
313808	Leucoencefalopatía de aparición en adultos con esferoides neuroaxonales y células gliales pigmentadas
99854	Leucoencefalopatía de Cree
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica vacuolizante con quistes subcorticales
217260	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia
36383	Leucoencefalopatía vascular familiar
171676	Leucomalacia periventricular
1816	Leucomelanoderma - déficit intelectual - hipotricosis
2387	Leuconiquia total
210133	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
171723	Leucoqueratosis mucosa hereditaria
95854	Levocardia
216694	Levo-transposición de las grandes arterias
99824	LF
266	LGMD1A
264	LGMD1B
265	LGMD1C
34516	LGMD1D
34517	LGMD1E
55595	LGMD1F
55596	LGMD1G
238755	LGMD1H
267	LGMD2A
268	LGMD2B
353	LGMD2C
62	LGMD2D

Número ORPHA	Enfermedad
119	LGMD2E
219	LGMD2F
34514	LGMD2G
1878	LGMD2H
206549	LGMD2L
206559	LGMD2N
206564	LGMD2O
363623	LGMD2T
540	LHH familiar
104	LHON
254857	LIMD
168491	LINCL
36204	Linfangiectasia intestinal
90362	Linfangiectasia intestinal primaria
90363	Linfangiectasia intestinal secundaria
2136	Linfangiectasias - linfedema tipo Hennekam
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares
538	Linfangioleiomiomatosis
2415	Linfangioma
79490	Linfangioma capilar
79489	Linfangioma cavernoso
217410	Linfangioma circunscrito
79490	Linfangioma cutáneo circunscrito
141209	Linfangioma difuso
141209	Linfangioma diseminado
79489	Linfangioma macroquístico
79490	Linfangioma microquístico
137926	Linfangioma primario de laringe
79486	Linfangioma quístico
79490	Linfangioma superficial
141209	Linfangiomatosis difusa
2414	Linfangiomatosis pulmonar
86914	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral
86915	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales
33001	Linfedema - distiquiasis
86917	Linfedema - fisura palatal
662	Linfedema con uñas amarillas
2416	Linfedema congénito primario
79450	Linfedema congénito primario no hereditario
90186	Linfedema de Meige
79452	Linfedema de Nonne-Milroy
79452	Linfedema hereditario tipo 1
90186	Linfedema hereditario tipo 2
90185	Linfedema primario de aparición tardía no hereditario
228000	Linfocitopenia CD4 idiopática
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente

Número ORPHA	Enfermedad
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente con linfocitos binucleados
540	Linfocitosis hemofagocítica familiar
513	Linfoma / leucemia linfoblástica aguda
86873	Linfoma agresivo de células NK
98841	Linfoma anaplásico de células grandes
300903	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-
300895	Linfoma anaplásico de células grandes ALK+
300903	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-negativo
300895	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-positivo
86879	Linfoma angiocéntrico de células T
86886	Linfoma angioinmunoblástico de células T
98839	Linfoma angiotrópico de células grandes
364043	Linfoma B de células grandes ALK+
364043	Linfoma B de células grandes ALK-positivo
300869	Linfoma B esplénico difuso de la pulpa roja
98839	Linfoma B intravascular de células grandes
86870	Linfoma blástico de células NK
46135	Linfoma cerebral primario
168966	Linfoma compuesto
178533	Linfoma cutáneo de células T gamma/delta-positivo
300865	Linfoma cutáneo primario anaplásico de células grandes
178536	Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal
86885	Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no específico
178540	Linfoma cutáneo primario del centro folicular
178528	Linfoma cutáneo primario epidermotropo agresivo de células T CD8+
178522	Linfoma cutáneo primario pleomórfico de células pequeñas/medianas T CD4+
543	Linfoma de Burkitt
300857	Linfoma de células B rico en células -T / histiocitos
52416	Linfoma de células del manto
98838	Linfoma de células grandes del mediastino
86879	Linfoma de células NK/T
86880	Linfoma de células T asociado a una enteropatía
86884	Linfoma de células T subcutáneo paniculítico
86886	Linfoma de células T tipo AILD
86880	Linfoma de células T tipo enteroptía
391	Linfoma de Hodgkin clásico
98846	Linfoma de Hodgkin clásico con depleción de linfocitos

Número ORPHA	Enfermedad
98843	Linfoma de Hodgkin clásico con esclerosis nodular
98844	Linfoma de Hodgkin clásico de naturaleza celular mixta
98845	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares
168966	Linfoma de Hodgkin y no Hodgkin compuesto
52416	Linfoma de la zona del manto
3162	Linfoma de Sezary
52417	Linfoma de tejido linfático asociado a mucosa
52417	Linfoma de tejido linfoide asociado a mucosa
46135	Linfoma del SNC primario
178544	Linfoma difuso cutáneo primario de células B grandes tipo pierna
544	Linfoma difuso de células B grandes
300888	Linfoma difuso de células B grandes con inflamación crónica
300849	Linfoma difuso de células B grandes del sistema nervioso central
289661	Linfoma difuso de células B grandes positivo al virus de Epstein-Barr en ancianos
98838	Linfoma difuso de células grandes del mediastino
98841	Linfoma difuso de células T grandes
543	Linfoma en pequeñas células no clivées
86854	Linfoma esplénico de la zona marginal
300869	Linfoma esplénico difuso de la pulpa roja
52417	Linfoma extranodal de zona marginal
86879	Linfoma extranodal nasal de células NK/T
545	Linfoma folicular
86882	Linfoma hepatoesplénico de células T
168966	Linfoma Hodgkin y no Hodgkin compuesto
86880	Linfoma intestinal de células T
279904	Linfoma intraocular primario
67038	Linfoma linfocítico pequeño
33226	Linfoma linfoplasmacítico
52417	Linfoma MALT
98838	Linfoma mediastínico primario de células B grandes
103915	Linfoma mediterráneo
86870	Linfoma monomórfico de células NK
86879	Linfoma nasal de células T/natural killer
279904	Linfoma no Hodgkin intraocular primario
279897	Linfoma no Hodgkin oculocerebral primario
86867	Linfoma nodal de zona marginal de células B
279897	Linfoma oculocerebral primario
289666	Linfoma plasmablastico

Número ORPHA	Enfermedad
48686	Linfoma primario de cavidades
319667	Linfoma primario de la conjuntiva
46135	Linfoma primario del sistema nervioso central
98838	Linfoma primario mediastinal de células claras de tipo células B
314684	Linfoma primario óseo
2420	Linfoma pulmonar primario
86884	Linfoma subcutáneo de células T tipo paniculitis
364039	Linfoma tipo hidroa vacciniforme
97285	Linfoma tiroideo
98839	Linfomatosis intravascular
36273	Linitis plástica gástrica
279904	LIOP
77243	Lipedema
156156	Lipoatrofia con diabetes, pápulas leucomelanodérmicas, esteatosis hepática y miocardiopatía hipertrófica
90160	Lipoatrofia localizada provocada por presión
247762	Lipoblastoma
231742	Lipodermoide epibulbar- apéndice preauricular - politelia
50811	Lipodistrofia - déficit intelectual - sordera
79087	Lipodistrofia cefalotorácica progresiva
90156	Lipodistrofia centrífuga
228429	Lipodistrofia congénita generalizada con miopatía
228429	Lipodistrofia congénita generalizada tipo 4
1979	Lipodistrofia debido a deficiencia de factores de crecimiento peptídicos
280356	Lipodistrofia familiar parcial asociada a mutaciones en PLIN1
79083	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG
79085	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2
79084	Lipodistrofia familiar parcial tipo 1
2348	Lipodistrofia familiar parcial tipo 2
79083	Lipodistrofia familiar parcial tipo 3
2348	Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan
79084	Lipodistrofia familiar parcial tipo Köbberling
79086	Lipodistrofia generalizada adquirida
528	Lipodistrofia generalizada congénita
90158	Lipodistrofia idiopática localizada
90157	Lipodistrofia localizada inducida por drogas
238593	Lipodistrofia mesentérica aislada
79087	Lipodistrofia parcial adquirida
528	Lipodistrofia tipo Berardinelli
216	Lipofuscinosis neuronal ceroides
168486	Lipofuscinosis neuronal ceroides 10

Número ORPHA	Enfermedad
168486	Lipofuscinosis neuronal ceroides congénita
79262	Lipofuscinosis neuronal ceroides del adulto
79263	Lipofuscinosis neuronal ceroides infantil
79264	Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil
168491	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil
238593	Lipogranuloma mesentérico
333	Lipogranulomatosis de Farber
99971	Lipoma atípico
2399	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto
2398	Lipomatosis central no encapsulada
2398	Lipomatosis cervical familiar benigna
811	Lipomatosis congénita de páncreas
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea
199276	Lipomatosis familiar múltiple
529	Lipomatosis mesosomática de Roch-Leri
2398	Lipomatosis simétrica familiar
268835	Lipomielomeningocele
812	Lipomucopolisacaridosis
251931	Liponeurocitoma cerebeloso
530	Lipoproteinosi de Urbach-Wiethe
69078	Liposarcoma
99971	Liposarcoma bien diferenciado
99970	Liposarcoma indiferenciado
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas
99969	Liposarcoma pleomórfico
49804	Liquen amiloide
31142	Liquen erosivo bucal
525	Liquen foliular
525	Liquen foliular plano
167635	Liquen mixodematoso generalizado papular y esclerodermoide
86795	Liquen mixodematoso localizado
90399	Liquen mixodematoso localizado con gammapatía monoclonal o síntomas sistémicos
90398	Liquen mixodematoso localizado con rasgos mixtos de subtipos diferentes
90393	Liquen mixodematoso nodular
90394	Liquen mixodematoso papular discreto
86797	Liquen mixodematoso, formas atípicas
254395	Liquen plano actínico
33408	Liquen plano ampollar
254424	Liquen plano anular
254411	Liquen plano anular atrófico
254449	Liquen plano atrófico
254379	Liquen plano blaschkoide
254379	Liquen plano lineal
254478	Liquen plano penfigoide
254463	Liquen plano pigmentoso
254463	Liquen plano pigmentoso inverso
525	Liquen plano pilar

Número ORPHA	Enfermedad
525	Liquen plano pilaris
254395	Liquen plano subtropical
254395	Liquen plano tropical
101356	Lisencefalia - neuropatía por desmielinización axonal
1084	Lisencefalia aislada tipo 1 sin anomalías genéticas conocidas
100011	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo A
100012	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B
100013	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo C
100014	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo D
100015	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo E
100016	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo F
95232	Lisencefalia debida a mutaciones en LIS1
352682	Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular o del ojo
352682	Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular u ocular
352704	Lisencefalia en empedrado tipo B
452	Lisencefalia ligada al X - agenesia del cuerpo calloso - anomalías genitales
452	Lisencefalia ligada al X con anomalías genitales
2148	Lisencefalia tipo 1 ligada al X
2148	Lisencefalia tipo 1 por mutación en el gen de la doblecortina
352682	Lisencefalia tipo 2 sin afectación muscular o del ojo
352682	Lisencefalia tipo 2 sin afectación muscular u ocular
352704	Lisencefalia tipo 2B
86822	Lisencefalia tipo 3 - displasia ósea metacarpiana
86821	Lisencefalia tipo 3 - secuencia de aquinesia fetal familiar
171680	Lisencefalia debida a mutaciones en TUBA1A
470	Lisinuria con intolerancia a proteínas
533	Listeriosis
820	Livedo racemosa y accidentes cerebrovasculares
820	Livedo reticularis y accidentes cerebrovasculares
513	LLA
99860	LLA-B
99861	LLA-T
2415	LM
519	LMA
329469	LMA sin SD
33108	LMPS
69085	LMS

Número ORPHA	Enfermedad
168486	LNC congénita
79262	LNC del adulto
79263	LNC infantil
79264	LNC juvenil
168491	LNC tardía infantil
95721	Lóbulo piramidal de la tiroides
2405	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva
2404	Loiasis
254379	LP blaschkoide
254379	LP linear
254463	LP pigmentosa
254463	LP pigmentoso
250831	LPA
71274	LPD
329481	LPG
163927	LPP
525	LPP
37553	LQT7
65283	LQT8
314051	LTBL
2004	LTEC
93938	LTEC 1
93939	LTEC 2
93940	LTEC 3
93941	LTEC 4
93938	LTEC I
93939	LTEC II
93940	LTEC III
93941	LTEC IV
280205	LTECO
216694	L-transposición de las grandes arterias
97332	Lunatomalacia
90287	Lupus con erupción maculopapular
535	Lupus eritematoso cutáneo
163525	Lupus eritematoso cutáneo subagudo
90281	Lupus eritematoso discoide
90282	Lupus eritematoso hipertrófico o verrucoso
231111	Lupus eritematoso inducido por medicamentos
90285	Lupus eritematoso paniculitis
90285	Lupus eritematoso profundo
300345	Lupus eritematoso sistémico autosómico recesivo
46489	Lupus eritematoso sistémico bulloso
300345	Lupus eritematoso sistémico familiar
93552	Lupus eritematoso sistémico pediátrico
90283	Lupus eritematoso tumidus
90280	Lupus sabañón
295034	Luxación congénita de la rodilla
295036	Luxación congénita de la rótula

Número ORPHA	Enfermedad
295032	Luxación congénita del codo
295030	Luxación congénita del hombro
2412	Luxación de cadera - dismorfia
284139	Luxaciones múltiples - estatura baja - dismorfia craneofacial - defectos congénitos del corazón
54260	LVNC
86869	LYG
98938	MAC
284247	Macroaneurisma arterial retiniano familiar
284247	Macroaneurisma arterial retiniano y estenosis pulmonar supra valvular
217335	Macrocefalia - alopecia - cutis laxa - escoliosis
60040	Macrocefalia - cutis marmorata telangiectásica congénita
94061	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia
2427	Macrocefalia - estatura baja - paraplejía
2429	Macrocefalia - paraplejía espástica - dismorfismo
2429	Macrocefalia de Fryns
2477	Macrocefalia dominante
295241	Macroductilia bilateral de los dedos de la mano
295245	Macroductilia bilateral de los dedos del pie
295044	Macroductilia de la mano
295044	Macroductilia de los dedos de la mano
295047	Macroductilia de los dedos del pie
295047	Macroductilia del pie
295239	Macroductilia unilateral de los dedos de la mano
295243	Macroductilia unilateral de los dedos del pie
268920	Macroencefalia aislada
2431	Macrogoria central bilateral
33226	Macroglobulinemia de Waldenström
2430	Macroglosia dominante
2432	Macrosomía - microftalmia - fisura palatina
141276	Macrostomía
83619	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa
140957	Macrotrombocitopenia autosómica dominante
220448	Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral
101022	Macrotrombocitopenia mediterránea
2435	Máculas hiperpigmentadas e hipopigmentadas congénitas hereditarias
178493	Maculopatía miópica
97341	Maculopatía placoidea persistente
279894	Maculopatía tóxica por antimaláricos
2457	MAD
26791	MADD

Número ORPHA	Enfermedad
329942	MADD neonatal transitorio
3010	Maduración ósea disharmónica - fibras musculares anormales
87503	Mal de Meleda
99829	Mal de Siam
99090	Mala posición del ostium coronario
84065	Malabsorción idiopática por defectos en la síntesis de ácidos biliares
90045	Malabsorción congénita de folato
306436	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón
306474	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltasa con intolerancia al almidón y a la lactosa
306446	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltasa con tolerancia mínima al almidón
306486	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia a la sacarosa
306462	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltasa sin intolerancia al almidón
35122	Malabsorción congénita de sacarasa-isomaltosa
35710	Malabsorción de glucosa-galactosa
90045	Malabsorción hereditaria de folato
556	Malacoplaquia
673	Malaria
75376	Malattia leventinese
661	Maldición de Ondine
75389	Malfomación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial
97339	Malfomación craneal del seno dural
2444	Malfomación adenomatoide quística congénita del pulmón
280832	Malfomación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 1
280840	Malfomación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 2
280847	Malfomación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 3
557	Malfomación anorrectal aislada
46724	Malfomación arteriovenosa cerebral
97339	Malfomación arteriovenosa dural del cráneo
141168	Malfomación arteriovenosa frontonasal
46724	Malfomación arteriovenosa intracraneal
141174	Malfomación arteriovenosa mandibular
141171	Malfomación arteriovenosa maxilar
137667	Malfomación capilar - malfomación arteriovenosa
2445	Malfomación cardíaca conotruncal
221061	Malfomación cavernosa cerebral familiar
221061	Malfomación cavernosa cerebral hereditaria
280821	Malfomación congénita broncopulmonar comunicante con el intestino anterior

Número ORPHA	Enfermedad
2444	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares
280827	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares tipo 0
280832	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares tipo 1
280840	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares tipo 2
280847	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares tipo 3
280854	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares tipo 4
162526	Malformación congénita de los osículos auditivos sin anomalías del oído externo
268882	Malformación de Arnold-Chiari tipo 1
1136	Malformación de Arnold-Chiari tipo 2
268882	Malformación de Arnold-Chiari tipo I
1136	Malformación de Arnold-Chiari tipo II
268882	Malformación de Chiari tipo 1
1136	Malformación de Chiari tipo 2
268882	Malformación de Chiari tipo I
1136	Malformación de Chiari tipo II
1566	Malformación de Dandy-Walker - polidactilia postaxial
217	Malformación de Dandy-Walker aislada
269212	Malformación de Dandy-Walker aislada con hidrocefalia
269215	Malformación de Dandy-Walker aislada sin hidrocefalia
1880	Malformación de Ebstein
1940	Malformación de hombro y tórax cardiopatía congénita
2345	Malformación de Klippel-Feil
162526	Malformación de la cadena osicular congénita aislada
2440	Malformación de mano hendida - pie hendido
2440	Malformación de manos y pies hendidos
83454	Malformación glomuvenosa
140436	Malformación intraósea vascular primaria
2415	Malformación linfática
79490	Malformación linfática capilar
79489	Malformación linfática cavernosa
137923	Malformación linfática cervicofacial
217410	Malformación linfática circunscrita
141209	Malformación linfática difusa
141209	Malformación linfática diseminada
79489	Malformación linfática macroquistica
79490	Malformación linfática microquistica
79490	Malformación linfática microquistica infiltrante
79490	Malformación linfática superficial
140436	Malformación vascular ósea
2041	Malformaciones arteriales coronarias
97339	Malformaciones arteriovenosas durales craneales

Número ORPHA	Enfermedad
79107	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía
280640	Malformaciones occipitales del desarrollo cortical
2451	Malformaciones venosas mucocutáneas
2452	Malposición vascular
2454	Malrotación intestinal familiar - dismorfismo facial
52417	MALoma
180182	Mamas accesorias
180182	Mamas supernumerarias
2703	Mancha en vino de Oporto - megacisterna magna - hidrocefalia
2678	Manchas café con leche familiar
624	Manchas de vino de Oporto múltiples familiares
295004	Mano en espejo
295173	Mano en espejo bilateral
295171	Mano en espejo unilateral
295012	Mano en manopla
295012	Mano en mitón
294992	Mano hendida
2437	Mano hendida - anomalías urinarias - espina bífida - anomalía de diafragma
71271	Mano hendida - pie hendido - sordera
295122	Mano hendida bilateral
295120	Mano hendida unilateral
93321	Mano zamba radial
2329	Manos y pies hendidos - nistagmo
2459	Mansonellosis
60015	Marcas de Catlin
99015	Marcha espástica tipo 2
64722	Mastitis granulomatosa
64722	Mastitis granulomatosa idiopática
79455	Mastocitoma cutáneo
79455	Mastocitoma cutáneo local
66662	Mastocitoma extracutáneo
79455	Mastocitoma múltiple
79455	Mastocitoma solitario
2135	Mastocitosis - estatura baja - sordera
158778	Mastocitosis aislada de la médula ósea
66646	Mastocitosis cutánea
79456	Mastocitosis cutánea difusa
280785	Mastocitosis cutánea difusa ampollosa
280794	Mastocitosis cutánea difusa infiltrativa vesicular pequeña
280794	Mastocitosis cutánea difusa pseudoxantomatosa
79457	Mastocitosis cutánea maculopapular
158793	Mastocitosis linfadenopática con eosinofilia
79456	Mastocitosis maculopapular cutánea difusa
2467	Mastocitosis sistémica

Número ORPHA	Enfermedad
98850	Mastocitosis sistémica agresiva
98849	Mastocitosis sistémica asociada a enfermedad hematológica clonal de células no mastocitarias
158775	Mastocitosis sistémica con quemazón
98848	Mastocitosis sistémica indolente
300504	Matricoma onicocítico
42	MCADD
300496	MCAHS tipo 2
60040	MCAP
6	MCCD
148	MCD
98969	MCD
280785	MCD ampollosa
280794	MCD infiltrativa vesicular pequeña
280640	MCD occipital
280794	MCD pseudoxantomatosa
75327	MCDR1
319640	MCDR2
52416	MCL
60040	MCM
137667	MC-MAV
60040	MCMTTC
178364	MCOP5
2556	MCOP7
2512	MCPH
228418	MCSZ
565	MD
210272	MdD
280333	MDDGC7
210272	MdDS
1836	MDK
98954	MECD
2475	Mechón blanco con anomalías múltiples
93308	MED1
93307	MED4
93311	MED5
98838	Med-DLBCL
63999	Mediastinitis esclerosante
63999	Mediastinitis fibrosante
370127	Medich giant platelet syndrome
231	Medinensis
251883	Medulloepithelioma
616	Meduloblastoma
251855	Meduloblastoma anaplásico/de células grandes
251867	Meduloblastoma clásico
251858	Meduloblastoma con nodularidad extensa
251863	Meduloblastoma nodular/desoplásico
268139	Meduloepitelioma intraocular
268139	Meduloepitelioma orbitario
93109	Megacalicosis congénita

Número ORPHA	Enfermedad
93177	Megacalicosis congénita bilateral
93176	Megacalicosis congénita unilateral
97252	Megacisterna magna
66629	Megacolon - microcefalia
388	Megacolon agangliónico
2604	Megaduodeno y/o megavesícula
60040	Megalencefalia - cutis marmorata telangiectásica congénita
2478	Megalencefalia - leucodistrofia quística
83473	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia
268920	Megalencefalia aislada
2477	Megalencefalia familiar
99802	Megalencefalia unilateral
238763	Megalocórnea - esferofaquia - glaucoma secundario
91489	Megalocórnea aislada congénita
91489	Megaloftalmia anterior congénita
617	Megalouréter primario congénito
617	Megauréter primario congénito
238650	Megauréter primitivo congénito con reflujo
238654	Megauréter primitivo congénito no obstructivo sin reflujo
238646	Megauréter primitivo congénito obstructivo
238642	Megauréter primitivo del adulto
252046	Melanocitoma meníngeo
252050	Melanocitoma primario del sistema nervioso central
252031	Melanocitosis leptomeníngea difusa
2481	Melanocitosis neurocutánea
254395	Melanodermatitis liquenoide
39044	Melanoma de coroides
39044	Melanoma de iris
97338	Melanoma de partes blandas
618	Melanoma familiar
168999	Melanoma maligno mucoso
39044	Melanoma uveal
252031	Melanomatosis leptomeníngea
79146	Melanosis difusa congénita
2481	Melanosis neurocutánea
79146	Melanosis universal
79146	Melanosis universal hereditaria
79146	Melanosis universalis hereditaria
31202	Melioidosis
2485	Melorreostosis
1879	Melorreostosis con osteopoiquilia
2374	Membrana laríngea congénita
653	MEN2
247698	MEN2A
247709	MEN2B
2495	Meningioma

Número ORPHA	Enfermedad
263662	Meningioma familiar múltiple
329998	Meningitis linfomatosa
33475	Meningitis meningocócica
55655	Meningitis neumocócica
268820	Meningocele craneal
268810	Meningocele posterior
295083	Meomelia longitudinal peronea bilateral
295081	Meomelia longitudinal peronea unilateral
330021	Mercurialismo
295091	Meromelia bilateral intercalar transversa de fémur-tibia-peroné
295087	Meromelia bilateral intercalar transversa de húmero-radio-cúbito
295095	Meromelia bilateral terminal transversa de radio-cúbito
295099	Meromelia bilateral terminal transversa de tibia-peroné
1987	Meromelia intercalar femoral
295067	Meromelia intercalar femoral bilateral
295065	Meromelia intercalar femoral unilateral
294973	Meromelia intercalar humeral
295063	Meromelia intercalar humeral bilateral
295061	Meromelia intercalar humeral unilateral
294977	Meromelia intercalar transversa de fémur-tibia-peroné
294975	Meromelia intercalar transversa húmero-radio-cubital
295073	Meromelia longitudinal cubital bilateral
295075	Meromelia longitudinal cubital unilateral
295069	Meromelia longitudinal radial unilateral
295079	Meromelia longitudinal tibial bilateral
295077	Meromelia longitudinal tibial unilateral
294979	Meromelia terminal transversa de radio-cubital
294981	Meromelia terminal transversa de tibia-peroné
295089	Meromelia unilateral intercalar transversa de fémur-tibia-peroné
295085	Meromelia unilateral intercalar transversa de húmero-radio-cúbito
295093	Meromelia unilateral terminal transversa de radio-cúbito
295097	Meromelia unilateral terminal transversa de tibia-peroné
620	Mesenterio común
238593	Mesenteritis esclerosante
238593	Mesenteritis lipoesclerótica
238593	Mesenteritis lipomatosa
95443	Mesocardia
50251	Mesotelioma
168816	Mesotelioma multiquístico
168816	Mesotelioma multiquístico peritoneal benigno
168811	Mesotelioma peritoneal maligno

Número ORPHA	Enfermedad
168811	Mesotelioma peritoneal maligno difuso
168811	Mesotelioma peritoneal maligno primario
168816	Mesotelioma peritoneal multiquístico benigno
168816	Mesotelioma peritoneal quístico
2499	Metacondromatosis
330041	Metahemoglobinemia autosómica dominante
621	Metahemoglobinemia congénita
330041	Metahemoglobinemia hereditaria por mutación de la hemoglobina
139373	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva tipo 1
139380	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva tipo 2
824	Metaplasia mieloide agnogénica
369955	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblJ
369962	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblX
293190	MFH
558	MFS
284979	MFS neonatal
284963	MFS1
284973	MFS2
67047	MGA3
111	MGA2
66634	MGA5
1772	MGD 45,X/46,XY
1772	MGD 45,X0/46,XY
99826	MHF
79651	mHPA
2582	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano
165955	Miasis
75110	Miasis
165958	Miasis cavitaria
591	Miasis forunculosa
504	Miasis progresiva
589	Miastenia adquirida
589	Miastenia autoinmune
589	Miastenia grave
589	Miastenia gravis
2583	Micetoma
2584	Micosis fungoide
178512	Micosis fungoide foliculotropa
96253	Micro-adenoma corticotropo hipofisario
313838	Microangiopatía cerebrotretiniana con calcificaciones y quistes
2511	Microbraquicefalia - ptosis - fisura labial
2513	Microcefalia - albinismo - anomalías digitales
2522	Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales

Número ORPHA	Enfermedad
137653	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual
3433	Microcefalia - braquidactilia - cifoescoliosis
2516	Microcefalia - cardiopatía - malsegmentación pulmonar
228418	Microcefalia - convulsiones - retraso del desarrollo
99142	Microcefalia - cutis verticis gyrata - linfedema
1305	Microcefalia - déficit intelectual - fistula traqueoesofágica
137658	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas
2519	Microcefalia - epilepsia - déficit intelectual - cardiopatía
2521	Microcefalia - fisura palatina
3132	Microcefalia - hipogammaglobulinemia - inmunodeficiencia
2558	Microcefalia - hipogonadismo hipergonadotrópico - estatura baja
2523	Microcefalia - hipoplasia cerebral - espasticidad
647	Microcefalia - inmunodeficiencia - linforeticuloma
2526	Microcefalia - linfedema - coriorretinopatía
3434	Microcefalia - microftalmia - ectrodactilia de extremidades inferiores - prognatismo
2515	Microcefalia - miocardiopatía
171703	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del cuerpo calloso
217026	Microcefalia - síndrome facio-cardio-esquelético tipo Hadziselimovic
1305	Microcefalia - síndrome oculo-digito-esofágico-duodenal
2533	Microcefalia - sordera - déficit intelectual
2514	Microcefalia autosómica dominante
240760	Microcefalia e inestabilidad cromosómica sin inmunodeficiencia
99742	Microcefalia letal de Amish
2512	Microcefalia primaria autosómica recesiva
2512	Microcefalia vera
2512	Microcefalia verdadera
566	Microcoria congénita
2535	Microcórnea - corectopia - hipoplasia macular
263347	Microcórnea - distrofia de conos y bastones - cataratas - estafiloma posterior
2536	Microcórnea - glaucoma - ausencia de senos frontales
231736	Microcórnea - megalolenticonus posterior - persistencia de la vasculatura fetal - coloboma
369970	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-tecanthus syndrome
567	Microdeleción 22q11
77301	Microdeleción 9q22.3

Número ORPHA	Enfermedad
640	Microdeleción heterocigota 17p11.2p12
90024	Microdoncia - microtia tipo 1 - sordera
251038	Microduplicación 3q29
2508	Microencefalia - agenesia del cuerpo calloso
2551	Microesferofaquia - displasia metafisaria
98938	Microftalmia - anoftalmia - coloboma
85275	Microftalmia - anquilobléfaron - déficit intelectual
2556	Microftalmia - aplasia dérmica - esclerocórnea
77299	Microftalmia - atrofia cerebral
2543	Microftalmia - cataratas
2547	Microftalmia - microtia - aquinesia fetal
251279	Microftalmia - retinosis pigmentaria - foveosquisis - drusen de disco óptico
98938	Microftalmia colobomatosa
139471	Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos
1106	Microftalmia con anomalías de las extremidades
98938	Microftalmia con quistes colobomatosos
568	Microftalmia de Lenz
178364	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2
77298	Microftalmia sindrómica tipo 3
85275	Microftalmia sindrómica tipo 4
178364	Microftalmia sindrómica tipo 5
139471	Microftalmía sindrómica tipo 6
2556	Microftalmia sindrómica tipo 7
3434	Microftalmia sindrómica tipo 8
2470	Microftalmia sindrómica tipo 9
568	Microftalmia tipo Lenz
2556	Microftalmia, aplasia dérmica y esclerocórnea
2538	Microgastria - anomalía de miembros
199293	Microgastria congénita
1083	Microlisencefalia
101052	Microlisencefalia tipo B
60025	Microlitiasis alvéolo-pulmonar
95707	Micropene aislado
727	Micropoliangeítis
374	Microsomía craneofacial
141136	Microsomía hemifacial
2549	Microsomía hemifacial - defectos radiales
141136	Microsomía laterofacial
2552	Microsporidiosis
83463	Microtia
2554	Microtia - anomalías esqueléticas - estatura baja
139450	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal
140963	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido

Número ORPHA	Enfermedad
289522	Microtriplecación 11q24.1
225	MIDD
135	Mielinosis central difusa
90021	Mielitis por radiación
139417	Mielitis transversa aguda
139423	Mielitis transversa aguda idiopática
139420	Mielitis transversa aguda secundaria
268813	Mielocistocele
86843	Mielodisplasia aguda con mielofibrosis
86843	Mieloesclerosis aguda
824	Mieloesclerosis con metaplasia mieloide
86843	Mielofibrosis aguda
824	Mielofibrosis con metaplasia mieloide
824	Mielofibrosis idiopática
824	Mielofibrosis primaria
29073	Mieloma de células plasmáticas
29073	Mieloma múltiple
29073	Mielomatosis
824	Mielosclerosis con metaplasia mieloide
569	Migraña hemipléjica familiar o esporádica
93926	MIH
93926	MIH tipo HPE
93926	MIHF
93926	MIHV
255210	MILS
54260	Miocardio esponjoso
1345	Miocardopatía - cataratas - anomalías espondilopélicas
91130	Miocardopatía - hipotonía - acidosis láctica
1349	Miocardopatía - pérdida de audición relacionada con ARNT-LYS
85451	Miocardopatía amiloide familiar relacionada con la transtiretina
85451	Miocardopatía amiloide relacionada con la TTR
85451	Miocardopatía ATTR
1344	Miocardopatía auricular con bloqueo cardíaco
57777	Miocardopatía cirrótica
70474	Miocardopatía con hipotonía por déficit de citocromo C oxidasa
70474	Miocardopatía con miopatía por déficit de COX
66529	Miocardopatía de la ámpula
66529	Miocardopatía de Takotsubo
66529	Miocardopatía de Tako-Tsubo
2229	Miocardopatía dilatada - hipogonadismo hipergonadotrófico
66634	Miocardopatía dilatada con ataxia
154	Miocardopatía dilatada familiar aislada
300751	Miocardopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA

Número ORPHA	Enfermedad
217629	Miocardopatía dilatada no familiar
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia de NADH-coenzima Q reductasa
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia de NADH-CoQ reductasa
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia del complejo I mitocondrial
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por déficit de NADH-coenzima Q reductasa
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por déficit de NADH-CoQ reductasa
289527	Miocardopatía hipertrófica infantil letal por déficit del complejo I mitocondrial
352563	Miocardopatía hipertrófica infantil por déficit de MRPL44
314637	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MT01
314637	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por déficit de MT01
255225	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial de transmisión materna
217598	Miocardopatía hipertrófica no familiar
217601	Miocardopatía hipertrófica por entrenamiento atlético intensivo
324525	Miocardopatía hipertrófica y enfermedad tubular renal por mutaciones en el ADN mitocondrial
324525	Miocardopatía hipertrófica y enfermedad tubular renal por mutaciones en el ADNmt
66529	Miocardopatía inducida por estrés
137675	Miocardopatía infantil con cambios histiocíticos
137675	Miocardopatía infantil con reacción histiocitoide
137675	Miocardopatía infantil xantomatosa
137675	Miocardopatía oncocítica
66529	Miocardopatía por estrés
75249	Miocardopatía restrictiva aislada familiar
75249	Miocardopatía restrictiva aislada idiopática o familiar
99985	Miocardopatía restrictiva familiar tipo 1
99986	Miocardopatía restrictiva familiar tipo 2
218432	Miocardopatía restrictiva familiar tipo 3
217720	Miocardopatía restrictiva no familiar
217656	Miocardopatía ventricular arritmogénica aislada familiar
293888	Miocardopatía ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio izquierdo
293899	Miocardopatía ventricular arritmogénica familiar aislada, forma biventricular
293910	Miocardopatía ventricular arritmogénica familiar aislada, forma clásica
217656	Miocardopatía ventricular derecha arritmogénica aislada familiar
1349	Miocardopatía y pérdida de audición de herencia materna

Número ORPHA	Enfermedad
1349	Miocardopatía y sordera de herencia materna
329874	Miocarditis idiopática de células gigantes
2589	Mioclonía ataxia cerebelosa sordera
86814	Mioclonía cortical autosómica dominante y epilepsia
319189	Mioclonía cortical familiar
221083	Mioclonía focal de la cara
139431	Mioclonía palpebral con o sin ausencias
139426	Mioclonía perioral con ausencias
2590	Mioclonías - atrofia muscular distal
163696	Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal
289380	Mioesclerosis
289380	Mioesclerosis congénita tipo Löwenthal
306553	Mioesferulosis
592	Miofascitis macrofágica
2591	Miofibromatosis infantil
99846	Mioglobinúria dominante
99845	Mioglobinuria recurrente genética
141148	Miohiperplasia hemifacial
2598	Miopatía - acidosis láctica - anemia sideroblástica
2601	Miopatía - retraso de crecimiento - déficit intelectual - hipospadias
1358	Miopatía - síndrome de Moebius-Robin
206569	Miopatía anti-SRP
363677	Miopatía autosómica recesiva de aparición en la infancia con oftalmoplejía externa
111	Miopatía cardiosquelética con neutropenia y mitocondria anormal
111	Miopatía cardiosquelética ligada al X y neutropenia
169189	Miopatía centronuclear autosómica dominante
169186	Miopatía centronuclear autosómica recesiva
596	Miopatía centronuclear ligada al X
319160	Miopatía centronuclear tipo 4
2593	Miopatía con agregados tubulares
25980	Miopatía con autofagia excesiva
171881	Miopatía con capuchón
602	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 2
79091	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 3
254864	Miopatía con deficiencia de citocromo C oxidasa reversible infantil
254864	Miopatía con déficit de citocromo C oxidasa reversible infantil
2596	Miopatía con diabetes mellitus
171889	Miopatía con formaciones tubulares hexagonalmente cruzadas
97232	Miopatía con inclusiones en huella dactilar
97240	Miopatía con inclusiones en zebra
97239	Miopatía con inclusiones reductoras

Número ORPHA	Enfermedad
43115	Miopatía con intolerancia al ejercicio tipo sueco
97245	Miopatía congénita
168572	Miopatía congénita - paladar hendido - hipertemia maligna
324581	Miopatía congénita benigna del samaritano
597	Miopatía congénita central core
319160	Miopatía congénita con central cores
98904	Miopatía congénita con exceso de filamentos delgados
210163	Miopatía congénita letal tipo Compton-North
98905	Miopatía congénita multicore con oftalmoplejía externa
2020	Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
199329	Miopatía congénita tipo Paradis
98904	Miopatía de actina
289377	Miopatía de aparición temprana con miocardopatía letal
84132	Miopatía de aparición temprana relacionada con la desmina
53347	Miopatía de Brody
178400	Miopatía de compartimento distal anterior
52430	Miopatía de cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal
53698	Miopatía de cuerpos hialinos
178464	Miopatía de Esdröm
171886	Miopatía de espirales cilíndricas
269	Miopatía de Landouzy-Déjerine
168572	Miopatía de los nativos amerindios
45448	Miopatía de Miyoshi
178145	Miopatía de multimíoceros moderada con afectación de manos
178148	Miopatía de multimíoceros prenatal con artrogriposis múltiple congénita
602	Miopatía de Nonaka
63273	Miopatía distal con afectación de los músculos posteriores de la pierna y de los músculos anteriores de la mano
34521	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz
600	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales
602	Miopatía distal con vacuolas ribeteadas
178400	Miopatía distal de inicio en músculo tibial anterior
59135	Miopatía distal de Laing
603	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
329478	Miopatía distal del adulto por mutación VCP
59135	Miopatía distal precoz de Laing
59135	Miopatía distal tipo 1
602	Miopatía distal tipo Nonaka

Número ORPHA	Enfermedad
610	Miopatía dominante benigna
269	Miopatía facioescapulohumeral
43115	Miopatía hereditaria con acidosis láctica por déficit de ISCU
178464	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión con fallo respiratorio precoz
79091	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión tipo 3
79091	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía
324381	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión tipo 4
247718	Miopatía inflamatoria con abundancia de macrófagos
43115	Miopatía ISCU
178461	Miopatía ligada a X con atrofia del músculo postural
280671	Miopatía megaconial congénita
171690	Miopatía metabólica debida al defecto en el transportador de lactato
98911	Miopatía miofibrilar asociada a la miotilina sin cuerpos esferoides
178464	Miopatía miofibrilar con fallo respiratorio precoz
280553	Miopatía miofibrilar hipertónica infantil fatal
280553	Miopatía miofibrilar ligada al alfa-B-cristalina
98910	Miopatía miofibrilar relacionada con CRYAB
98909	Miopatía miofibrilar relacionada con la desmina
98912	Miopatía miofibrilar relacionada con ZASP
800	Miopatía miotónica - enanismo - condrodistrofia - anomalías oculares y faciales
606	Miopatía miotónica proximal
596	Miopatía miotubular
2597	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - pérdida de audición
2597	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - sordera
550	Miopatía mitocondrial - encefalopatía - acidosis láctica - episodios tipo ictus
2598	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica
254864	Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de citocromo C oxidasa
254864	Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de complejo IV
254864	Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de COX
254864	Miopatía mitocondrial con déficit reversible de citocromo C oxidasa
254864	Miopatía mitocondrial con déficit reversible de complejo IV
254864	Miopatía mitocondrial con déficit reversible de COX

Número ORPHA	Enfermedad
254857	Miopatía mitocondrial letal infantil
254854	Miopatía mitocondrial pura
598	Miopatía multiminicore
324604	Miopatía multiminicore clásica
206569	Miopatía necrotizante autoinmune
206569	Miopatía necrotizante mediada por el sistema inmune
607	Miopatía nemalínica
171430	Miopatía nemalínica congénita grave
171442	Miopatía nemalínica de aparición en adultos
171439	Miopatía nemalínica de aparición en la infancia
607	Miopatía nemalínica de bastoncillos
171439	Miopatía nemalínica leve
171436	Miopatía nemalínica típica
98902	Miopatía nemalínica tipo Amish
171433	Miopatía nemalínica intermedia
98897	Miopatía oculofaringodistal
98908	Miopatía por acumulo de lípidos neutros
268129	Miopatía por cuerpos esferoides
43115	Miopatía por deficiencia del grupo hierro-azufre
97234	Miopatía por déficit de fosfoglicerato mutasa muscular
43115	Miopatía por déficit del grupo hierro-azufre
84132	Miopatía precoz relacionada con desmina
88635	Miopatía provocada por exceso de calsequestrina y proteína SERCA1
178464	Miopatía proximal hereditaria con fallo respiratorio precoz
593	Miopatía relacionada con desmina
84132	Miopatía relacionada con desmina y con inclusiones tipo cuerpos de Malloy
1878	Miopatía sarcotubular
602	Miopatía sin afectación del cuádriceps
609	Miopatía tibial de Udd
610	Miopatía tipo Bethlem
25980	Miopatía vacuolar
2604	Miopatía visceral familiar
2604	Miopatía visceral hueca familiar
2604	Miopatía visceral hueca hereditaria
289685	Miopericitoma
98619	Miopia aislada rara
221106	Mioquimia facial aislada
566	Miosis congénita
206572	Miositis de solapamiento
206572	Miositis de solapamiento del adulto
329894	Miositis de solapamiento juvenil
247724	Miositis eosinofílica idiopática
48918	Miositis focal
48918	Miositis focal nodular

Número ORPHA	Enfermedad
337	Miositis osificante progresiva
611	Miositis por cuerpos de inclusión
611	Miositis por cuerpos de inclusión esporádica
764	Miositis purulenta tropical
764	Miositis supurativa
764	Miositis tropical
99736	Miotonía - contracciones dolorosas
3101	Miotonía - déficit intelectual - anomalías esqueléticas
612	Miotonía agravada por K
612	Miotonía agravada por K+
612	Miotonía agravada por potasio
99736	Miotonía congénita dolorosa
99736	Miotonía congénita sensible a la acetazolamida
99736	Miotonía congénita sensible a la ACZ
99734	Miotonía de aparición tardía inducida por el ejercicio
99736	Miotonía dolorosa
99734	Miotonía fluctuante
99735	Miotonía permanente
99736	Miotonía sensible a la acetazolamida
99736	Miotonía sensible a la ACZ
369897	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies
90393	Mixedema de Jadasohn-Dosseker tuberoso atípico
167635	Mixedematosi papular y esclerodermoide generalizada
79105	Mixofibrosarcoma
1359	Mixoma - pigmentación irregular - hiperactividad endocrina
615	Mixoma auricular
565	MK
2598	MLASA
2478	MLC
512	MLD
309271	MLD, forma adulta
309256	MLD, forma infantil tardía
309263	MLD, forma juvenil
324604	MmD clásica
592	MMF
293181	MMPEI
293181	MMPPI
1305	MMT
607	MN
276399	MNG familiar
298	MNGIE
565	MNK
251656	MOA
99732	MOCOD

Número ORPHA	Enfermedad
308386	MOCOD tipo A
308393	MOCOD tipo B
308400	MOCOD tipo C
93111	MODY5
254688	Mola hidatidiforme completa
254693	Mola hidatidiforme incompleta
254693	Mola hidatidiforme parcial
99927	Mola hidatiforme
99925	Mola invasiva
573	Monilethrix
228423	Monocitopenia con susceptibilidad a infecciones
228423	Monocitopenia y síndrome de infección micobacteriana
49382	Monocromacia de bastones
16	Monocromacia de conos azules
16	Monocromacia de conos S
49382	Monocromatismo de bastones
16	Monocromatismo de conos azules
16	Monocromatismo de conos S
2564	Monodactilia tetramélica
228423	MonoMAC
2901	Mononeuritis múltiple con predilección braquial
293948	Monosomía 1p21.3
1606	Monosomía 1p36
1606	Monosomía 1pter
250989	Monosomía 1q21.1
250999	Monosomía 1q41q42
250999	Monosomía 1q41-q42
238769	Monosomía 1q44
36367	Monosomía 1qter
261349	Monosomía 2p15p16.1
261349	Monosomía 2p15-p16.1
163693	Monosomía 2p21
228402	Monosomía 2q21
1617	Monosomía 2q24
251014	Monosomía 2q31.1
251019	Monosomía 2q32
251019	Monosomía 2q32q33
251019	Monosomía 2q32-q33
251028	Monosomía 2q33.1
1001	Monosomía 2q37-qter
1620	Monosomía 3p25
1621	Monosomía 3q13
356947	Monosomía 3q26q27
356947	Monosomía 3q26-q27
65286	Monosomía 3q29
65286	Monosomía 3qter
1625	Monosomía 4q
238750	Monosomía 4q21

Número ORPHA	Enfermedad
96145	Monosomía 4qter
281	Monosomía 5p
228384	Monosomía 5q14.3
314655	Monosomía 5q31.3
1627	Monosomía 5q35
96125	Monosomía 6p25
171829	Monosomía 6q16
251056	Monosomía 6q25
96126	Monosomía 7pter
1636	Monosomía 7q3
251061	Monosomía 7q31
251066	Monosomía 8p11.2
251071	Monosomía 8p23.1
2496	Monosomía 8q13
284160	Monosomía 8q21.11
178303	Monosomía 8q22.1
261112	Monosomía 9p
324313	Monosomía 9p13
284169	Monosomía 10p11.21p12.31
1581	Monosomía 10q
276413	Monosomía 10q22.3q23.3
313884	Monosomía 12p12.1
94063	Monosomía 12q14
289513	Monosomía 12q15q21.1
96149	Monosomía 12qter
1587	Monosomía 13q14
1590	Monosomía 13q32
96168	Monosomía 13q34
261120	Monosomía 14q11.2
261144	Monosomía 14q12
264200	Monosomía 14q22q23
264200	Monosomía 14q22-q23
254528	Monosomía 14q32.2 materna
261183	Monosomía 15q11.2
199318	Monosomía 15q13.3
261190	Monosomía 15q14
94065	Monosomía 15q24
261222	Monosomía 16p11.2 distal
261197	Monosomía 16p11.2 proximal
261211	Monosomía 16p11.2p12.2
261211	Monosomía 16p11.2-p12.2
261236	Monosomía 16p13.11
352629	Monosomía 16q24.1
261250	Monosomía 16q24.3
261257	Monosomía 17p13.3 distal
97685	Monosomía 17q11
261265	Monosomía 17q12
363958	Monosomía 17q21.31
96169	Monosomía 17q21.31
1597	Monosomía 17q23 q24

Número ORPHA	Enfermedad
261279	Monosomía 17q23.1q23.2
261279	Monosomía 17q23.1-q23.2
1598	Monosomía 18p
1600	Monosomía 18q
254346	Monosomía 19p13.12
357001	Monosomía 19p13.13
217346	Monosomía 19q13.11
1611	Monosomía 20p
261295	Monosomía 20p12.3
313781	Monosomía 20p13
261304	Monosomía 20q13 paterna
261311	Monosomía 20q13.33
96152	Monosomía 20qter
574	Monosomía 21
261323	Monosomía 21q22.11q22.12
261323	Monosomía 21q22.11-q22.12
268261	Monosomía 21q22.13q22.2
268261	Monosomía 21q22.13-q22.2
96123	Monosomía 22
567	Monosomía 22q11
261330	Monosomía 22q11.2 distal
36367	Monosomía distal 1q
280	Monosomía distal 4p
96125	Monosomía distal 6p
254351	Monosomía distal 7q11.23
1642	Monosomía distal 9p
1580	Monosomía distal 10p
96148	Monosomía distal 10q
280325	Monosomía distal 12p
96150	Monosomía distal 14q
1596	Monosomía distal 15q
96136	Monosomía intersticial 7p
96160	Monosomía intersticial 12q
96164	Monosomía intersticial 20q
96136	Monosomía no intersticial 7p
96160	Monosomía no intersticial 12q
96164	Monosomía no intersticial 20q
96136	Monosomía no telomérica 7p
96160	Monosomía no telomérica 12q
96164	Monosomía no telomérica 20q
254525	Monosomía paterna 14q32.2
96145	Monosomía terminal 4q
96126	Monosomía terminal 7p
96149	Monosomía terminal 12q
96129	Monosomía terminal 19p13.3
96152	Monosomía terminal 20q
99226	Monosomía X
99228	Monosomía X en mosaico
261476	Monosomía Xp21
2637	MOPD tipo 2

Número ORPHA	Enfermedad
2636	MOPD tipos 1 y 3
329813	Mosaicismo androgénico/biparental
238722	Movimientos en espejo congénitos aislados
238722	Movimientos en espejo congénitos familiares
238722	Movimientos en espejo congénitos hereditarios
727	MPA
289560	MPAN
59135	MPD1
293181	MPEI
54370	MPGN
329903	MPGN mediada por Ig
329903	MPGN mediada por inmunoglobulinas
329918	MPGN no mediada por Ig
329918	MPGN no mediada por inmunoglobulinas
79253	mPKU
3148	MPNST
252212	MPNST con diferenciación rabdomiosarcomatosa
581	MPS III
579	MPS1
93473	MPS1H
93476	MPS1H/S
93474	MPS1S
276223	MPS6 de progresión lenta
276212	MPS6 de progresión rápida
293181	MPSI
309297	MPSIVA
309310	MPSIVB
99967	MRCLS
93952	MRXSH
2598	MSA
254881	MSCAE
585	MSD
1309	MSK
319581	MSMD autosómica dominante por déficit parcial del IFNgammaR1
319589	MSMD autosómica dominante por déficit parcial del IFNgammaR2
319581	MSMD autosómica dominante por déficit parcial del receptor 1 del interferón-gamma
319589	MSMD autosómica dominante por déficit parcial del receptor 2 del interferón-gamma
319569	MSMD autosómica recesiva por déficit parcial del IFNgammaR1
319574	MSMD autosómica recesiva por déficit parcial del IFNgammaR2
319569	MSMD autosómica recesiva por déficit parcial del receptor 1 del interferón-gamma

Número ORPHA	Enfermedad
319574	MSMD autosómica recesiva por déficit parcial del receptor 2 del interferón-gamma
319605	MSMD ligada al X
319623	MSMD ligada al X por déficit de CYBB
319612	MSMD ligada al X por déficit de IKBKG
319612	MSMD ligada al X por déficit de NEMO
319558	MSMD por déficit completo de la interleucina 12B
319547	MSMD por déficit completo del IFNgammaR2
319558	MSMD por déficit completo del IL12B
319552	MSMD por déficit completo del IL12RB1
319563	MSMD por déficit completo del ISG15
319547	MSMD por déficit completo del receptor 2 del interferón-gamma
319552	MSMD por déficit completo del receptor beta 1 de la interleucina 12
319600	MSMD por déficit parcial del factor regulador del interferón 8
319600	MSMD por déficit parcial del IRF89
319595	MSMD por déficit parcial del STAT1
319595	MSMD por déficit parcial del transductor de señal y activador de transcripción 1
157801	MSSD
511	MSUD
268145	MSUD clásica
268162	MSUD intermedia
268173	MSUD intermitente
268184	MSUD sensible a la tiamina
2505	MTBS
1332	MTC
99361	MTC familiar
252212	MTT
90395	Mucinosi cutánea de la infancia
178512	Mucinosi folicular asociada a micosis fungoide
86795	Mucinosi papular
90396	Mucinosi papular acra persistente
90395	Mucinosi papular de la infancia
90397	Mucinosi papular de resolución espontánea
141083	Mucocele nasolacrimal congénito
141083	Mucocele nasolagrimal congénita
576	Mucopolipidosis tipo 2
577	Mucopolipidosis tipo 3
578	Mucopolipidosis tipo 4
579	Mucopolisacaridosis tipo 1
93473	Mucopolisacaridosis tipo 1H
93476	Mucopolisacaridosis tipo 1H/S
93474	Mucopolisacaridosis tipo 1S
580	Mucopolisacaridosis tipo 2
217093	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma atenuada

Número ORPHA	Enfermedad
217085	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave
217085	Mucopolisacaridosis tipo 2A
217093	Mucopolisacaridosis tipo 2B
581	Mucopolisacaridosis tipo 3
79269	Mucopolisacaridosis tipo 3A
79270	Mucopolisacaridosis tipo 3B
79271	Mucopolisacaridosis tipo 3C
79272	Mucopolisacaridosis tipo 3D
582	Mucopolisacaridosis tipo 4
309297	Mucopolisacaridosis tipo 4A
309310	Mucopolisacaridosis tipo 4B
583	Mucopolisacaridosis tipo 6
276223	Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión lenta
276212	Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión rápida
584	Mucopolisacaridosis tipo 7
67041	Mucopolisacaridosis tipo 9
581	Mucopolisacaridosis tipo III
583	Mucopolisacaridosis tipo VI
276223	Mucopolisacaridosis tipo VI de progresión lenta
276212	Mucopolisacaridosis tipo VI de progresión rápida
73263	Mucormicosis
585	Mucosulfatidosis
586	Mucoviscidosis
2575	Mucoviscidosis - gastritis - anemia megaloblástica
168593	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos
444	MUHH
98873	Multinuclearidad eritroblástica hereditaria con prueba de suero acidificado positiva (HEMPAS)
2678	Múltiples manchas café con leche
370997	Muscle-eye-brain disease with bilateral multicystic leucodystrophy
29	MVA
247	MVDA
245	NAFD
853	NAIT
44	NALD
2653	Nanismo osteocondroplásico - sordera - retinosis pigmentaria
35612	Nanofthalmia
247868	NAPS12
83465	Narcolepsia sin cataplexia
1134	Nariz agenesia
2695	Nariz bifida
217266	Nariz bifida con o sin anomalías anorrectales y renales
141091	Nariz doble
141242	Nariz hendida

Número ORPHA	Enfermedad
141099	Nariz tubular congénita
1134	Nasal agenesia
377	NBCCS
289560	NBIA por mutación en C19orf12
157850	NBIA1
216873	NBIA1, forma atípica
216866	NBIA1, forma clásica
329284	NBIA4
289560	NBIA5
647	NBS
95698	NCAH
217560	NCHI
79262	NCL del adulto
79263	NCL infantil
79264	NCL juvenil
168491	NCL tardía infantil
2481	NCM
75327	NCMD
224	NDM
95455	Necrólisis epidérmica tóxica
2054	Necrosis aséptica de hueso tarsiano
97336	Necrosis aséptica de la cabeza del húmero
2380	Necrosis aséptica de la epífisis capital femoral
97337	Necrosis aséptica de la rótula
97335	Necrosis aséptica de la tuberosidad de la tibia
97337	Necrosis aséptica de rótula
97336	Necrosis aséptica del capítulo del húmero
97332	Necrosis aséptica del hueso semilunar
97335	Necrosis aséptica del tubérculo tibial
86820	Necrosis avascular de la cabeza femoral, forma familiar
1576	Necrosis estriatal bilateral infantil
225147	Necrosis estriatal bilateral infantil esporádica
225154	Necrosis estriatal bilateral infantil familiar
225147	Necrosis estriatonigral infantil esporádica
225154	Necrosis estriatonigral infantil familiar
229	Necrosis quística de la media de la aorta
297	Necrosis transmitida por dermacentor - eritema - linfadenopatía
91500	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveítis
654	Nefroblastoma
2849	Nefroblastomatosis - ascitis fetal - macrosomía - tumor de Wilms
1652	Nefrolitiasis recesiva ligada al X
93622	Nefrolitiasis tipo 1
93623	Nefrolitiasis tipo 2
2665	Nefroma mesoblástico congénito

Número ORPHA	Enfermedad
84081	Nefronoptosis - fibrosis hepática - degeneración tapetoretiniana - déficit intelectual
3156	Nefronoptosis con distrofia de la retina
2666	Nefronoptosis familiar del adulto - quadriparesia espástica
2668	Nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo
85450	Nefropatía amiloide familiar
93562	Nefropatía amiloide familiar
93560	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la apolipoproteína AI
238269	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la apolipoproteína All
93561	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la lisozima
85450	Nefropatía amiloide hereditaria
93560	Nefropatía amiloide hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína AI
238269	Nefropatía amiloide hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína All
93562	Nefropatía amiloide hereditaria debida a una variante de la cadena alfa del fibrinógeno A
93561	Nefropatía amiloide hereditaria debida a una variante de la lisozima
209886	Nefropatía familiar con gota
209886	Nefropatía gotosa familiar juvenil
217330	Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar asociada a REN
209886	Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar asociada a UMOD
209886	Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar tipo 1
217330	Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar tipo 2
88659	Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante
2669	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
839	Nefrosis congénita finlandesa
217560	NEHI
607	NEM
247698	NEM2A
247709	NEM2B
86870	Neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas
213736	Neoplasia endocrina bien diferenciada de cuerpo de útero
213736	Neoplasia endocrina bien diferenciada del endometrio
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1
653	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2
247698	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A
247709	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B
247709	Neoplasia endocrina múltiple tipo 3
276152	Neoplasia endocrina múltiple tipo 4

Número ORPHA	Enfermedad
263310	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo A
263324	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo AB
263317	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo B
3398	Neoplasia epitelial tímica
99867	Neoplasia epitelial tímica primaria
86870	Neoplasia hematodérmica CD4+/CD56+
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial
168953	Neoplasias mieloides asociadas a un reordenamiento de FGR1
168947	Neoplasias mieloides asociadas a un reordenamiento de PDGFRA
168950	Neoplasias mieloides asociadas a un reordenamiento de PDGFRB
59305	Neoplasma trofoblástico gestacional
2337	NEPPK
723	Neumocistosis
35065	Neumococemia grave idiopática
90066	Neumonía causada por infección por pseudomonas aeruginosa
1302	Neumonía con organización criptogénica
79126	Neumonía intersticial aguda
98852	Neumonía intersticial descamativa
91364	Neumonía intersticial no específica
91364	Neumonía intersticial no específica idiopática
2032	Neumonía intersticial usual (UIP)
79128	Neumonía linfoide intersticial
36238	Neumonía necrotizante estafilocócica
91359	Neumonitis crónica de la infancia
79126	Neumonitis intersticial aguda
217557	Neumonitis intersticial celular infantil
724	Neumopatía aguda idiopática eosinofílica
2902	Neumopatía crónica idiopática eosinofílica
31740	Neumopatía por hipersensibilidad
2903	Neumotorax espontáneo familiar
221091	Neuralgia del trigémino
221098	Neuralgia glossofaríngea
221098	Neuralgia vagoglossofaríngea
252164	Neurilemoma
252175	Neurilemoma acústico
3148	Neurilemoma maligno
252175	Neurinoma acústico
2901	Neuritis aguda del plexo braquial
2901	Neuritis del plexo braquial
2901	Neuritis por suero
635	Neuroblastoma
251858	Neuroblastoma cerebeloso
1957	Neuroblastoma olfativo
73256	Neurocitoma central
251927	Neurocitoma extraventricular

Número ORPHA	Enfermedad
251962	Neurocitoma pseudopapilar con diferenciación glial
329308	Neurodegeneración asociada a hidroxilasa de ácidos grasos
329284	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller
289560	Neurodegeneración asociada a la proteína de membrana mitocondrial
216873	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma atípica
216866	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma clásica
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa
289560	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro por mutación en C19orf12
289560	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro tipo 5
216873	Neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro tipo 1, forma atípica
216866	Neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro tipo 1, forma clásica
329284	Neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro tipo 4
157850	Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro tipo 1
228169	Neurodegeneración estriatal autosómica dominante
88639	Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa
88639	Neurodegeneración por déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa
352654	Neurodegeneración progresiva de aparición temprana - ceguera - ataxia - espasticidad
157846	Neurodegeneración relacionada con la ferritina
2677	Neuroepitelioma
157846	Neuroferritinopatía
252183	Neurofibroma
3148	Neurofibroma maligno
636	Neurofibromatosis 1
636	Neurofibromatosis tipo 1
363700	Neurofibromatosis tipo 1 por una mutación en NF1 o una deleción intragénica
637	Neurofibromatosis tipo 2
93921	Neurofibromatosis tipo 3
2678	Neurofibromatosis tipo 6
3148	Neurofibrosarcoma
255229	Neurohepatopatía tipo Navajo
252164	Neurolemoma
206586	Neurolinfomatosis
36397	Neurolipomatosis
252175	Neuroma acústico
71211	Neuromielitis óptica

Número ORPHA	Enfermedad
84142	Neuromiopatía adquirida
84142	Neuromiotonía adquirida
644	Neuropatía - ataxia - retinosis pigmentaria
85447	Neuropatía amiloide TTR
70595	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía
231466	Neuropatía atáxica sensitiva aguda
139583	Neuropatía auditiva con neuropatía periférica sensitiva ligada a X tipo 1
970	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria tipo 2
98917	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva
324442	Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía
643	Neuropatía axonal gigante
90118	Neuropatía axonal grave de aparición temprana por deficiencia de MFN2
90118	Neuropatía axonal grave de aparición temprana por déficit de MFN2
228374	Neuropatía axonal grave de inicio precoz por déficit de NEFL
228374	Neuropatía axonal grave de inicio temprano por déficit de subunidad ligera de neurofilamentos
2679	Neuropatía axonal infantil
98920	Neuropatía axonal infantil grave con insuficiencia respiratoria
98918	Neuropatía axonal motora aguda
139512	Neuropatía con discapacidad auditiva
306577	Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio
217396	Neuropatía desmielinizante progresiva con necrosis estriatal bilateral
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión
90117	Neuropatía hereditaria motora y sensorial, tipo Okinawa
90117	Neuropatía hereditaria motora y sensorial, tipo proximal
64748	Neuropatía hipertrófica de la infancia
2901	Neuropatía inmune del plexo braquial
206616	Neuropatía metabólica adquirida
53739	Neuropatía motora distal hereditaria
357043	Neuropatía motora distal hereditaria con signos de la motoneurona superior
314485	Neuropatía motora distal hereditaria de aparición en el adulto joven
139557	Neuropatía motora distal hereditaria ligada al X
139518	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 1
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2
139536	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5

Número ORPHA	Enfermedad
100998	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5B
139589	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 7
139552	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash
139547	Neuropatía motora hereditaria distal tipo 3 y tipo 4
98920	Neuropatía motora hereditaria distal tipo 6
2400	Neuropatía motora periférica - disautonomía
64748	Neuropatía motora y sensorial hereditaria tipo 3
90120	Neuropatía motora y sensorial hereditaria tipo 6
641	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber
231457	Neuropatía panautonómica aguda
171848	Neuropatía periférica tipo Fiskerstrand
90120	Neuropatía periférica y atrofia óptica
2680	Neuropatía por hipomielinización artrogriposis
231450	Neuropatía sensitiva pura aguda
139564	Neuropatía sensitiva y autónoma hereditaria tipo 1 con tos y reflujo gastroesofágico
85162	Neuropatía sensitiva y autonómica de inicio facial
139578	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria con paraplejía espástica
139573	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria con sordera y retraso global
139583	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria ligada al X con sordera
36386	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 1
139564	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 1B
1764	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 3
64752	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 5
314381	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 6
642	Neuropatía sensitiva y autonómica tipo 4
64748	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria tipo 3
64751	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria tipo 5
280598	Neuropatía sensoriomotora hereditaria con piel hiperelástica
84093	Neuropatía termosensible hereditaria
255229	Neuropatía tipo Navajo
640	Neuropatía tomacular
73246	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo

Número ORPHA	Enfermedad
206619	Neuropatía yatrogénica y/o tóxica
279943	Neutrofilia hereditaria
2686	Neutropenia cíclica
42738	Neutropenia congénita grave
331176	Neutropenia congénita grave - hipertensión pulmonar - angiectasia venosa superficial
331176	Neutropenia congénita grave 4
486	Neutropenia congénita grave autosómica dominante
331176	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por déficit de G6PC3
86788	Neutropenia congénita grave ligada al X
2688	Neutropenia idiopática del adulto
2690	Neutropenia monocitopenia sordera
111	Neutropenia-miopatía cardiosquelética
370059	NEVADA syndrome
2612	Nevo sebáceo de Jadassohn
228264	Nevus anelástico
228264	Nevus anelástico diseminado
171723	Nevus blanco esponjoso
171723	Nevus blanco esponjoso de Cannon
139	Nevus CHILD
166286	Nevus comedogénico en la palma
263432	Nevus de Ito
79133	Nevus de las sienes, aplásicos, simétricos y hereditarios
263425	Nevus de Ota
79414	Nevus de pelo lanoso
228254	Nevus elástico
2694	Nevus epidérmico - raquitismo vitamino resistente
64755	Nevus epidérmico pigmentado y piloso
79466	Nevus epidérmico verrucoso inflamatorio lineal
166286	Nevus exocrino poroqueratósico
624	Nevus flamígero múltiple familiar
263425	Nevus fusco-cerúleo oftálmico maxilar
79150	Nevus hiper-melanocíticos lineales y espirales
626	Nevus melanocítico congénito de gran tamaño
139414	Nevus panfolicular congénito
166286	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecinos
166286	Nevus poroqueratósico ecрино
79467	Nevus verrucoso
79468	Nevus verrucoso acantoqueratolítico
636	NF 1
2678	NF6
91349	NFPA
289356	NGCO
280576	NGPS
31740	NH

Número ORPHA	Enfermedad
2770	NHD
217330	NHJF asociada a REN
209886	NHJF asociada a UMOD
209886	NHJF tipo 1
217330	NHJF tipo 2
64751	NHSM 5
247598	NICCD
141179	NICH
215	Nictalopia esencial congénita
432	nIHH
276608	NI-PHH
86879	NKTCCL
86893	NLPHL
98907	NLSDI
98908	NLSDM
607	NM
86867	NMZL
2615	NNS
54260	No compactación del ventrículo izquierdo
31204	Nocardiosis
2699	Nódulo mediano del labio superior
104	NOHL
2700	NOMA
363558	NORES
314928	NPH
64752	NSAH 5
139578	NSAH con paraplejía espástica
139583	NSAH con sordera ligada a X
139573	NSAH con sordera y retraso global
139564	NSAH con tos y reflujo gastroesofágico
139564	NSAH1B
88616	NS-ARID
417	NSHPT
91364	NSIP
64748	NSMH 3
64751	NSMH 5
59305	NTG
100073	NTOS
99089	Número anormal del ostium coronario
54	OA1
1791	OAFNS
374	OAVS
88643	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo
66628	Obesidad por déficit congénito de leptina
217031	Obesidad por déficit de MC3R
71528	Obesidad por déficit de prohormona convertasa-I
71526	Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin

Número ORPHA	Enfermedad
179494	Obesidad por déficit del gen receptor de leptina
71529	Obesidad por déficit del receptor de melanocortina-4
99704	Obesidad, hiperfagia y retraso del desarrollo por déficit del gen TrkB
369873	Obesity due to SIM1 deficiency
141083	Obstrucción congénita del conducto nasolacrimal
141083	Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por déficit de guanilato-ciclasa 2C
352734	OCA tipo 1 MP
352737	OCA tipo 1 TS
352731	OCA1
79431	OCA1A
79434	OCA1B
352734	OCA1-MP
352737	OCA1-TS
79432	OCA2
79433	OCA3
79435	OCA-4
352745	OCA7
1647	OCCS
90064	Oclusión arterial periférica aguda
247834	OCMD
534	OCR
534	OCRL
56	Ocronosis hereditaria
370091	Oculocutaneous albinism type 5
370097	Oculocutaneous albinism type 6
2718	Oculotricodisplasia
166272	ODCD
166272	Odontocondrodisplasia
83450	Odontodisplasia regional
247685	Odontohipofosfatasa
77295	Odontoleucodistrofia
2724	Odontomatosis aórtica y esofágica - estenosis
2722	Odonto-ónico displasia con alopecia
1487	ODP
2750	OFD1
2751	OFD2
2752	OFD3
2919	OFD5
2754	OFD6
2755	OFD8
141007	OFD9
141000	OFD11
2750	OFDI

Número ORPHA	Enfermedad
2750	OFDSI
79098	Oftalmia simpática
1186	Oftalmoplejía - ataxia - hipoacusia
2743	Oftalmoplejía - déficit intelectual - lengua escrotal
2742	Oftalmoplejía - mialgias - agregados tubulares
64686	Oftalmoplejía dolorosa
329336	Oftalmoplejía externa crónica progresiva del adulto con miopatía mitocondrial
352447	Oftalmoplejía externa progresiva - miopatía - emaciación
254892	Oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante
254886	Oftalmoplejía externa progresiva autosómica recesiva
663	Oftalmoplejía externa progresiva crónica de herencia materna
663	Oftalmoplejía externa progresiva de herencia materna
2744	Oftalmoplejía externa progresiva y escoliosis
666	OI
314029	OI con aumento de la masa ósea
216796	OI tipo 1
216804	OI tipo 2
216812	OI tipo 3
216820	OI tipo 4
216828	OI tipo 5
85193	OJI
251656	Oligoastrocitoma
251663	Oligoastrocitoma anaplásico
251656	Oligoastrocitoma mixto
295114	Oligodactilia bilateral de los dedos 2-5
295112	Oligodactilia bilateral del pulgar
294990	Oligodactilia de los dedos 2-5
294988	Oligodactilia del pulgar
2730	Oligodactilia postaxial tetramélica
295110	Oligodactilia unilateral del pulgar
251627	Oligodendroglioma
251630	Oligodendroglioma anaplásico
99798	Oligodoncia
300576	Oligodoncia - síndrome de predisposición al cáncer
2731	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso
2260	Oligomeganefronia
247834	OMD
2733	Omodisplasia
93328	Omodisplasia, forma autosómica dominante
93329	Omodisplasia, forma autosómica recesiva
210115	OMPP
2737	Oncocercosis
660	Onfalocele

Número ORPHA	Enfermedad
93929	Onfalocele - extrofia cloacal - ano imperforado - defecto en la columna vertebral
116	Onfalocele - macroglosia - gigantismo
79144	Onicodisplasia congénita
79144	Onicodisplasia congénita de los dedos índices
79153	Onicodistrofia total
300512	Onicomatricoma
2739	Onicotricodisplasia y neutropenia
2786	OOCHS
98890	OPA2
67036	OPA3 autosómica dominante
2746	Opsismodisplasia
99060	Orificio mitral desprotegido congénito
95457	Orificio tricúspide descubierto congénito
95493	Origen anómalo o curso aberrante de las arterias coronarias
369902	Orofaciocigital syndrome type 14
2762	Osificación ectópica familiar
357154	OSMF
57194	Osteitis aséptica
57196	Osteitis condensante medial de la clavícula
93279	Osteoartritis temprana con displasia espondiloepifisaria leve por la mutación de COL2A1
1525	Osteoartropatía idiopática de Currarino
58040	Osteoblastoma
2380	Osteocondritis aséptica de la epífisis capital femoral
2054	Osteocondritis de hueso tarsiano/metatarsiano
97335	Osteocondritis de la tuberosidad de la tibia
97332	Osteocondritis del hueso semilunar
97335	Osteocondritis del tubérculo tibial
251262	Osteocondritis disecante familiar
251262	Osteocondritis disecante y estatura baja
1517	Osteocondrodisplasia hipertricótica tipo Cantu
321	Osteocondromas múltiples
2767	Osteocondromatosis carpotarsiana
2380	Osteocondrosis aséptica de la epífisis capital femoral
2054	Osteocondrosis de hueso tarsiano
97336	Osteocondrosis de la cabeza del húmero
97337	Osteocondrosis de la rótula
97335	Osteocondrosis de la tuberosidad de la tibia
97337	Osteocondrosis de rótula
2768	Osteocondrosis deformante de tibia
97336	Osteocondrosis del capítulo del húmero
97332	Osteocondrosis del hueso semilunar
97335	Osteocondrosis del tubérculo tibial

Número ORPHA	Enfermedad
3135	Osteocondrosis espinal, forma familiar
2763	Osteocraneoestenosis
2769	Osteodisplasia familiar tipo Anderson
2770	Osteodisplasia poliquistica lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante
2484	Osteodisplasia tipo Melnick-Needles
665	Osteodistrofia hereditaria de Albright
79443	Osteodistrofia hereditaria de Albright - PHP Ia
79445	Osteodistrofia hereditaria de Albright - PPHP
1001	Osteodistrofia hereditaria de Albright tipo 3
2801	Osteoectasia familiar
178377	Osteoesclerosis - retraso en el desarrollo - craneosinostosis
1798	Osteoesclerosis automática dominante tipo Stanescu
1798	Osteoesclerosis de Stanescu
666	Osteogénesis imperfecta
2772	Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas
2773	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual
314029	Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea
216812	Osteogénesis imperfecta deformante progresiva
216812	Osteogénesis imperfecta grave
216804	Osteogénesis imperfecta letal
216796	Osteogénesis imperfecta leve
216796	Osteogénesis imperfecta no deformante
216796	Osteogénesis imperfecta tipo 1
216804	Osteogénesis imperfecta tipo 2
216812	Osteogénesis imperfecta tipo 3
216820	Osteogénesis imperfecta tipo 4
216828	Osteogénesis imperfecta tipo 5
73	Osteólisis esencial
85195	Osteólisis expansiva, forma familiar
73	Osteólisis masiva
73	Osteólisis masiva idiopática
73	Osteólisis masiva progresiva
2774	Osteólisis multicéntrica carpotarsal con o sin nefropatía
2774	Osteólisis multicéntrica idiopática con o sin nefropatía
352540	Osteomalacia inducida por tumor
352540	Osteomalacia oncogénica
352540	Osteomalacia oncogénica hipofosfatémica
324964	Osteomielitis multifocal recurrente crónica
2777	Osteomesoplicnosis
2778	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil

Número ORPHA	Enfermedad
93668	Osteomielitis multifocal crónica recurrente, forma adulta
210115	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis
86820	Osteonecrosis de la cabeza femoral, forma familiar
2780	Osteopatía estriada - esclerosis craneal
2779	Osteopatía estriada - hiperpigmentación - mechón blanco
2324	Osteopenia - déficit intelectual - hipotricosis
91133	Osteopenia - miopía - pérdida de audición - déficit intelectual - dismorfismo facial
2615	Osteoperiostitis hipertrófica secundaria con pernio
178389	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia
178389	Osteopetrosis autosómica recesiva tipo 7
2785	Osteopetrosis con acidosis tubular renal
85179	Osteopetrosis con displasia neuroaxonal, forma infantil
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1
667	Osteopetrosis infantil maligna
210110	Osteopetrosis intermedia
210110	Osteopetrosis intermedia autosómica recesiva
667	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva
178389	Osteopetrosis pobre en osteoclastos autosómica recesiva con hipogammaglobulinemia
94063	Osteopoiquilosis - estatura baja - déficit intelectual
166119	Osteopoiquilosis aislada
2787	Osteoporosis - macrocefalia - ceguera - hiperlaxitud
2788	Osteoporosis - pseudoglioma
85193	Osteoporosis juvenil
85193	Osteoporosis juvenil idiopática
666	Osteopsitosis
668	Osteosarcoma
2760	Osteosarcoma - anomalías de los miembros - macrocitos eritroide
75325	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro
2790	Osteosclerosis autosómica dominante, tipo Worth
2777	Osteosclerosis axial
206606	Otras debilidades musculares y/o dolor muscular crónico
166457	Otras formas de encefalitis límbica no paraneoplásica
98868	Ovalocitosis del sudeste asiático
99853	Ovarioleucodistrofia
2795	Ovarios poliquísticos - disfunción del esfínter uretral

Número ORPHA	Enfermedad
243	Ovarios resistentes a la hormona folículo estimulante
63440	Oxicefalia aislada
63440	Oxicefalia no sindrómica
33572	Oxoprolinuria por deficiencia de oxoprolinasa
33572	Oxoprolinuria por déficit de oxoprolinasa
706	PAD
733	PAF
220460	PAF atenuada
247806	PAF atenuada ligada a APC
247798	PAF atenuada ligada a MUTYH
220460	PAFA
247806	PAFA ligada a APC
247798	PAFA ligada a MUTYH
90797	PAIS
2014	Paladar hendido
921	Paladar hendido - coloboma - sordera
324601	Paladar hendido y anquiloglosia ligados al X
673	Paludismo
612	PAM
171700	Panbronquiolitosis difusa
84	Pancitopenia de Fanconi
317473	Pancitopenia por mutaciones en IKZF1
3322	Pancitopenia progresiva - inmunodeficiencia - hipoplasia cerebelosa
674	Páncreas accesorio
675	Páncreas anular
64740	Pancreatitis aguda recurrente
103919	Pancreatitis autoinmune
280302	Pancreatitis autoinmune tipo 1
280315	Pancreatitis autoinmune tipo 2
676	Pancreatitis crónica hereditaria
103918	Pancreatitis crónica tropical calcificante
280315	Pancreatitis ducto-céntrica
280302	Pancreatitis esclerosante linfoplasmocitaria
103918	Pancreatitis tropical
677	Pancreatoblastoma
300552	Pancreatocolangitis folicular
99654	Pancreopatía fibrocalculosa
66624	PANDAS
231457	Pandisautonomía aguda
2806	Panencefalitis esclerosante subaguda (PEES)
83616	Panencefalitis por rubéola
95513	Panhipofisitis
95513	Panhipofisitis - infundíbulo
90695	Panhipopituitarismo
94087	Paniculitis citofágica de Winkelmann
33577	Paniculitis febril nodular recurrente

Número ORPHA	Enfermedad
33577	Paniculitis febril nodular recurrente no supurativa
94087	Paniculitis histiocítica citofágica
33577	Paniculitis idiopática lobular
33577	Paniculitis idiopática nodular
251304	Paniculitis infantil con uveitis y granulomatosis sistémica
238593	Paniculitis mesentérica
33577	Paniculitis nodular no supurativa
90159	Paniculitis y lipodistrofia localizada
86843	Panmielosis aguda con mielofibrosis
280921	Panuveitis idiopática
747	PAP autoinmune
264675	PAP congénita
747	PAP idiopática
251902	Papiloma atípico del plexo coroideo
2807	Papiloma de plexos coroideos
60032	Papilomatosis respiratoria recurrente
64745	Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo
679	Papulosis atrófica maligna
228290	Papulosis fibrosa blanca del cuello
98842	Papulosis linfomatoide
2796	Paquidermoperiostosis
2798	Paquigiria - déficit intelectual - epilepsia
94084	Paquigiria - epilepsia - déficit intelectual - dismorfias
329329	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva
280640	Paquigiria y polimicrogria occipital
2309	Paquioniquia congénita
73260	Paracoccidiomicosis
324299	Paraganglioma - somatostatina - policitemia
94080	Paraganglioma no secretante
276627	Paraganglioma secretante esporádico
97286	Paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico
97286	Paraganglioma y sarcoma estromal gástrico
324299	Paragangliomas múltiples asociados con eritrocitosis
324299	Paragangliomas múltiples asociados con policitemia
326	Parahemofilia
137932	Parálisis congénita de cuerdas vocales
137932	Parálisis congénita de la laringe
137932	Parálisis congénita de las cuerdas bucales
98686	Parálisis congénita del nervio troclear
91498	Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar
2810	Parálisis de Bell
2744	Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva
2808	Parálisis de músculos de laringe

Número ORPHA	Enfermedad
99664	Parálisis del nervio troclear
293168	Parálisis espástica hereditaria ascendente de aparición infantil
306527	Parálisis facial hereditaria congénita aislada
306530	Parálisis facial hereditaria congénita con pérdida variable de audición
306530	Parálisis facial hereditaria congénita con sordera variable
2810	Parálisis facial idiopática
2704	Parálisis facial parcial con anomalías del tracto urinario
2809	Parálisis facial periférica recurrente familiar
682	Parálisis hipercalemica periódica familiar
2375	Parálisis laríngea - déficit intelectual
37553	Parálisis periódica cardiodesrítmica de Andersen
37553	Parálisis periódica cardiodesrítmica sensible al potasio
682	Parálisis periódica hipercalemica
682	Parálisis periódica hipercalemica primaria
681	Parálisis periódica hipocalémica
79102	Parálisis periódica tirotóxica
240094	Parálisis supranuclear progresiva - acinesia pura con congelación de la marcha
240112	Parálisis supranuclear progresiva - afasia progresiva no fluida
240112	Parálisis supranuclear progresiva - apraxia del habla
240085	Parálisis supranuclear progresiva - parkinsonismo
240103	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal
99750	Parálisis supranuclear progresiva atípica
240071	Parálisis supranuclear progresiva clásica
684	Paramiotonía congénita
684	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg
100990	Paraparesia espástica - amiotropía - cataratas - reflujo gastroesofágico
2815	Paraparesia espástica - sordera
101003	Paraparesia espástica - vitiligo - canicie precoz - facies característica
101000	Paraparesia espástica de aparición en la infancia - atrofia de los músculos distales
685	Paraparesia espástica hereditaria
100996	Paraparesia espástica hereditaria tipo 15
99015	Paraparesia espástica tipo 2
289326	Paraparesia espástica tropical
289326	Paraparesia espástica tropical/mielopatía asociada al HTLV-1
289326	Paraparesia espástica tropical/mielopatía asociada al virus linfotrópico de células T humanas tipo 1
289326	Paraparesia espástica tropical/mielopatía asociada al virus linfotrópico de células T humanas tipo I

Número ORPHA	Enfermedad
2823	Paraplejía - braquidactilia - epifisis en cono
2824	Paraplejía - déficit intelectual - hiperqueratosis
100998	Paraplejía espástica - amiotropía de manos y pies
2822	Paraplejía espástica - déficit intelectual - cuerpo calloso delgado
100996	Paraplejía espástica - degeneración retiniana
329475	Paraplejía espástica - enfermedad ósea de Paget
2816	Paraplejía espástica - epilepsia - déficit intelectual
2818	Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual
2819	Paraplejía espástica - lesiones cutáneas faciales
2820	Paraplejía espástica - nefropatía - sordera
2821	Paraplejía espástica - neuropatía - poiquilodermia
100984	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 3
100985	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 4
100988	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6
100989	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8
100990	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9
100991	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10
100993	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12
100994	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13
100998	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17
100999	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 19
101009	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29
101011	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 31
171622	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32
171629	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35
320365	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 36
171612	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37
171617	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38
320355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 41
171863	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 42

Número ORPHA	Enfermedad
101005	Paraplejía espástica autosómica recesiva - hernia de disco
100986	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 5A
99013	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 7
2822	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11
100995	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14
100996	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15
209951	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18
101000	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 20
101001	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 21
101003	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23
101004	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24
101005	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25
101006	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26
101008	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28
101010	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30
139480	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39
320370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 43
320401	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 44
320396	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 45
320391	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 46
306511	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 48
320385	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 49
319199	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 53
320380	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 54
320375	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 55
320411	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 56
306617	Paraplejía espástica complicada tipo 1 ligada al X
320360	Paraplejía espástica de herencia materna
685	Paraplejía espástica familiar
100985	Paraplejía espástica familiar autosómica dominante tipo 2
100988	Paraplejía espástica familiar autosómica dominante tipo 3

Número ORPHA	Enfermedad
685	Paraplejía espástica hereditaria
100981	Paraplejía espástica hereditaria autosómica recesiva complicada
100982	Paraplejía espástica hereditaria autosómica recesiva pura
98888	Paraplejía espástica hereditaria forma compleja ligada al X
99015	Paraplejía espástica ligada al X tipo 2
100997	Paraplejía espástica ligada al X tipo 16
171607	Paraplejía espástica ligada al X tipo 34
99015	Paraplejía espástica tipo 2
2826	Paresia espástica - glaucoma - pubertad precoz
3465	Paresia suprabulbar congénita
306674	PARK9
90020	Parkinsonismo - demencia - complejo ALS
97355	Parkinsonismo con demencia de Guadalupe
178509	Parkinsonismo con hipoventilación alveolar y depresión mental
306692	Parkinsonismo inducido por cianuro
306686	Parkinsonismo inducido por CO
306686	Parkinsonismo inducido por monóxido de carbono
352504	Parkinsonismo juvenil sin respuesta a L-DOPA
352504	Parkinsonismo juvenil sin respuesta a levodopa
314632	Parkinsonismo por déficit de ATP13A2
97349	Parkinsonismo postencefálico
2379	Parkinsonismo precoz - déficit intelectual
2832	Párpado superior anormal - ausencia de pestañas
99048	PAV - defecto del septo ventricular - ductus arteriosus persistente
289666	PBL
2309	PC
54247	PCA
247198	PCCA
178540	PCFCL
90035	PCH
97249	PCH con atrofia óptica
97249	PCH sin discinesia
2254	PCH1
2524	PCH2
97249	PCH3
166063	PCH4
166068	PCH5
166073	PCH6
284339	PCH7
324569	PCH8
2924	PCLD
178536	PCMZL
46135	PCNSL

Número ORPHA	Enfermedad
90020	PDALS
293462	PDCD
289157	PDDR1
765	PDH
79243	PDHAD
255138	PDHBD
765	PDHC
2796	PDP
85453	PDR
2835	Pectus excavatum - macrocefalia - displasia ungueal
98811	PED
97352	Pelagra
170	Pelo lanoso
65282	Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada
703	Pemfigoide bulloso
2841	Pénfigo benigno crónico familiar
79480	Pénfigo eritematoso
79481	Pénfigo foliáceo
208524	Pénfigo herpetiforme
79480	Pénfigo seborreico
46485	Pénfigo superficial
79479	Pénfigo vegetativo
704	Pénfigo vulgar
46486	Penfigoide cicatricial
46486	Penfigoide de la membrana mucosa
63275	Penfigoide gestacional
46486	Penfigoide mucosinequial
46486	Penfigoide mucoso
99922	Pénfigoide ocular
63455	Penfigoide paraneoplásico
2842	Penoscrotal transposición
1335	Pentalogía de Cantrell
11	Pentasmía X
11	Penta-X
2843	Pentosuria
2843	Pentosuria esencial
352447	PEO - miopatía - emaciación
96201	Pequeño cromosoma X en anillo
838	Pequeños infartos de tejido coclear, retiniano y encefálico
3225	Pérdida auditiva - insensibilidad a la aldosterona de la glándula salivar, familiar
228012	Pérdida auditiva neurosensorial progresiva - cardiomiopatía hipertrófica
254898	Pérdida de audición - encefaloneuropatía - obesidad - valvulopatía
97229	Pérdida de audición neurosensorial - parálisis pontobulbar
66633	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial

Número ORPHA	Enfermedad
90059	Pérdida de audición sensorineural a causa de trauma acústico grave o sordera repentina, o por trauma acústico inducido por cirugía
767	Periarteritis nodosa
93564	Periarteritis nodosa de aparición pediátrica
58208	Pericarditis
2848	Pericarditis - artropatía - camptodactilia
251307	Pericarditis recurrente idiopática
85102	Perineurioma
100002	Perineurioma de tejidos blandos
100001	Perineurioma esclerótico
100002	Perineurioma extraneural
100003	Perineurioma intraneural
100000	Perineurioma reticular
252128	Perineurioma maligno
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor
342	Peritonitis paroxística benigna
342	Peritonitis paroxística familiar
75374	PERRS
706	Persistencia del conducto arterioso
706	Persistencia del ductus arterioso
168615	Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína
46532	Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal - beta-talasemia
251380	Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal - anemia falciforme
1489	Pertussis
3363	Pestañas largas - déficit intelectual
707	Peste
2456	Pezones supernumerarios familiares
2019	PFFD
91495	PFVS
251510	PGD 46,XY
251962	PGNT
756	PHA tipo 1
757	PHA2
88938	PHA2A
88939	PHA2B
88940	PHA2C
300525	PHA2D
300530	PHA2E
757	PHAI1
254723	PHID
3003	Picnocondrogénesis
763	Picnodisostosis
64280	Picnoplepsia
178382	Pie convexo congénito
2583	Pie de madura
295010	Pie en espejo

Número ORPHA	Enfermedad
295185	Pie en espejo bilateral
295183	Pie en espejo unilateral
178382	Pie en mecedora congénito
294994	Pie hendido
295126	Pie hendido bilateral
295124	Pie hendido unilateral
178382	Pie valgo convexo congénito
293150	Pie zambo debido a una mutación puntual de PITX1
199315	Pie zambo familiar con o sin anomalías de los miembros inferiores
293144	Pie zambo familiar debido a una microdeleción 5q31
238578	Pie zambo familiar debido a una microduplicación 17q23.1q23.2
293144	Pie zambo hereditario debido a una microdeleción 5q31
238578	Pie zambo hereditario debido a una microduplicación 17q23.1-q23.2
293150	Pie zambo hereditario debido a una mutación puntual de PITX1
2884	Piebaldismo
2885	Piebaldismo - neuropatías
817	Piel decidual
263534	Piel decidual acral
263543	Piel decidual generalizada
263548	Piel decidual generalizada tipo A
263553	Piel decidual generalizada tipo B
263558	Piel decidual generalizada tipo C
817	Piel decidual idiopática
263534	Piel decidual localizada
79145	Pigmentación reticular anómala en las flexuras
79145	Pigmentación reticular anómala en los pliegues de flexión
720	Pili bifurcati
719	Pili canulati
79492	Pili gemini
79492	Pili multigemini
2889	Pili torti
2890	Pili torti - oncodisplasia
2891	Pili torti - retraso de desarrollo - neuropatía
91414	Pilomatixoma
251909	Pineoblastoma
251912	Pineocitoma
48104	Pioderma gangrenoso
289478	Pioderma gangrenoso - acné - hidradenitis supurativa
764	Piomiositis
764	Piomiositis tropical
98867	Piropoiquilocitosis hereditaria
251623	Pituicitoma
2897	Pityriasis rubra pilaris

Número ORPHA	Enfermedad
157850	PKAN
216873	PKAN, forma atípica
216866	PKAN, forma clásica
98809	PKD familiar
238455	PKDYS
716	PKU
79254	PKU clásica
79253	PKU leve
2209	PKU materna
2898	Plagiocefalia - déficit intelectual ligado al X
35098	Plagiocefalia aislada
300359	PLAID
86855	Plasmacitoma
100022	Plasmacitoma extramedular de tejidos blandos
100021	Plasmacitoma primario del hueso
86855	Plasmacitoma solitario
29073	Plasmocitoma medular
2899	Platispondilia - amelogénesis imperfecta
137807	PLCA
137810	PLCNA
2900	Pleonosteosis
2505	Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades
2505	Pliegues circulares de la piel congénitos
160148	Pliegues polipoides prolapsados
160148	Pliegues polipoides prolapsantes
2770	PLOSL
2770	PLO-SL
678	PLS
35689	PLS
99969	PLS
247604	PLS juvenil
85166	PLSD-T
732	PM
764	PM
93568	PM juvenil
280219	PMD clásica
280210	PMD connatal
280210	PMD grave
280224	PMD transitoria
2856	PMDS
352596	PMED
280282	PMLD1
26790	PMP
99885	PNDM
64741	Pneumoblastoma
2825	Poiquilodermia - alopecia - retrognatia - fisura palatina
2907	Poiquilodermia acroqueratósica congénita de Weary

Número ORPHA	Enfermedad
306539	Poiquilodermia acroqueratósica hereditaria de Kindler-Weary
221046	Poiquilodermia con neutropenia
221046	Poiquilodermia con neutropenia tipo Clericuzio
2907	Poiquilodermia congénita con burbujas tipo Weary
2908	Poiquilodermia de Kindler
221008	Poiquilodermia de Rothmund-Thomson tipo 1
221016	Poiquilodermia de Rothmund-Thomson tipo 2
221043	Poiquilodermia esclerosante hereditaria con afectación pulmonar y tendinosa
221039	Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary
279947	POIS
313808	POLD
50920	Poliadenomatosis mamaria
727	Poliangeítis microscópica
29207	Poliarteritis entérica
727	Poliarteritis microscópica
247854	Poliartritis con anticuerpos antinucleares y sin factor reumatoide
85408	Poliartritis con factor reumatoide negativo
85435	Poliartritis con factor reumatoide positivo
247854	Poliartritis juvenil con anticuerpos antinucleares y factor reumatoide negativo
247861	Poliartritis juvenil sin anticuerpos antinucleares y factor reumatoide negativo
247861	Poliartritis sin anticuerpos antinucleares y sin factor reumatoide
238557	Policitemia asociada al síndrome de Von Hippel-Lindau
90042	Policitemia congénita por mutación del receptor de la eritropoyetina
238557	Policitemia de Chuvash
90041	Policitemia por estrés
90042	Policitemia primaria familiar
729	Policitemia rubra vera
238547	Policitemia secundaria adquirida
247511	Policitemia secundaria autosómica dominante
247378	Policitemia secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL
247378	Policitemia secundaria autosómica recesiva tipo no-Chuvash
238536	Policitemia secundaria congénita
729	Policitemia vera
728	Policondritis atrofiante
2754	Polidactilia - fisura labiopalatina - retraso psicomotor
295154	Polidactilia bilateral del dedo índice
295146	Polidactilia bilateral del dedo pulgar

Número ORPHA	Enfermedad
295150	Polidactilia bilateral del pulgar trifalángico
295173	Polidactilia central bilateral de los dedos de la mano
295185	Polidactilia central bilateral de los dedos del pie
295004	Polidactilia central de la mano
295004	Polidactilia central de los dedos de la mano
295010	Polidactilia central de los dedos del pie
295010	Polidactilia central del pie
295171	Polidactilia central unilateral de los dedos de la mano
295183	Polidactilia central unilateral de los dedos del pie
2935	Polidactilia cruzada
93339	Polidactilia de pulgar bifalángico
93337	Polidactilia del dedo índice
93336	Polidactilia del pulgar trifalángico
3004	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral - anomalías de los miembros
295173	Polidactilia mesoaxial bilateral de los dedos de la mano
295185	Polidactilia mesoaxial bilateral de los dedos del pie
295004	Polidactilia mesoaxial de los dedos de la mano
295010	Polidactilia mesoaxial de los dedos del pie
295171	Polidactilia mesoaxial unilateral de los dedos de la mano
295183	Polidactilia mesoaxial unilateral de los dedos del pie
2916	Polidactilia postaxial - anomalías dentales y vertebrales
2920	Polidactilia postaxial - déficit intelectual
295181	Polidactilia postaxial bilateral de los dedos del pie
295165	Polidactilia postaxial bilateral tipo A
295169	Polidactilia postaxial bilateral tipo B
2919	Polidactilia postaxial con labio leporino
295008	Polidactilia postaxial de los dedos del pie
295008	Polidactilia postaxial del pie
93334	Polidactilia postaxial tipo A
93335	Polidactilia postaxial tipo B
295179	Polidactilia postaxial unilateral de los dedos del pie
295163	Polidactilia postaxial unilateral tipo A
295167	Polidactilia postaxial unilateral tipo B
2921	Polidactilia preaxial - coloboma - déficit intelectual
295177	Polidactilia preaxial bilateral de los dedos del pie
295146	Polidactilia preaxial bilateral tipo 1
295150	Polidactilia preaxial bilateral tipo 2
295154	Polidactilia preaxial bilateral tipo 3
295161	Polidactilia preaxial bilateral tipo 4

Número ORPHA	Enfermedad
295006	Polidactilia preaxial de los dedos del pie
295006	Polidactilia preaxial del pie
93339	Polidactilia preaxial tipo 1
93336	Polidactilia preaxial tipo 2
93337	Polidactilia preaxial tipo 3
93338	Polidactilia preaxial tipo 4
295175	Polidactilia preaxial unilateral de los dedos del pie
295144	Polidactilia preaxial unilateral tipo 1
295152	Polidactilia preaxial unilateral tipo 3
295159	Polidactilia preaxial unilateral tipo 4
295152	Polidactilia unilateral del dedo índice
295144	Polidactilia unilateral del dedo pulgar
295148	Polidactilia unilateral del pulgar trifalángico
295148	Polidactilia unilateral preaxial tipo 2
180229	Poliembrioma
3453	Poliendocrinopatía autoinmune - candidiasis - síndrome de distrofia ectodérmica
3453	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
3143	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2
227982	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 3
227990	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 4
180182	Polimastia
35981	Polimicrogria
2925	Polimicrogria - turricéfala - hipogenitalismo
268940	Polimicrogria bilateral
101070	Polimicrogria bilateral frontoparietal
98889	Polimicrogria bilateral perisilviana
250972	Polimicrogria con hipoplasia del nervio óptico
208444	Polimicrogria frontal bilateral
208447	Polimicrogria generalizada bilateral
208441	Polimicrogria parietooccipital parasagital bilateral
300573	Polimicrogria por mutación en TUBB2B
268943	Polimicrogria unilateral
268947	Polimicrogria unilateral focal
101071	Polimicrogria unilateral hemisférica
732	Polimiositis
732	Polimiositis del adulto
93568	Polimiositis juvenil
2926	Polineuropatía - camptodactilia
2928	Polineuropatía - oligofrenia - menopausia precoz
171848	Polineuropatía - pérdida de audición - ataxia - retinosis pigmentaria - cataratas
85447	Polineuropatía amiloide familiar
85448	Polineuropatía amiloide familiar tipo 4
639	Polineuropatía asociada a gammopatía monoclonal de IgM con anti-MAG

Número ORPHA	Enfermedad
209004	Polineuropatía axonal asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM
98916	Polineuropatía desmielinizante idiopática aguda
2932	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
206594	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda
98916	Polineuropatía inflamatoria aguda
2912	Poliomielitis
330009	Poliomielitis en pacientes con inmunodeficiencias consideradas de riesgo
96321	Poliploidía
160148	Pólipos inflamatorios mioglandulares
160148	Pólipos mioglandulares inflamatorios
2930	Poliposis - pigmentación de la piel - alopecia - cambios en las uñas de las manos
733	Poliposis adenomatosa coli
733	Poliposis adenomatosa colorrectal
261584	Poliposis adenomatosa colorrectal debida a una monosomía 5q22.2
733	Poliposis adenomatosa familiar
220460	Poliposis adenomatosa familiar atenuada
247806	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a APC
247798	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a MUTYH
261584	Poliposis adenomatosa familiar debida a una del(5)(q22.2)
261584	Poliposis adenomatosa familiar debida a una microdelección 5q22.2
261584	Poliposis adenomatosa familiar debida a una monosomía 5q22.2
220460	Poliposis cólica familiar atenuada
247806	Poliposis cólica familiar atenuada ligada a APC
247798	Poliposis cólica familiar atenuada ligada a MUTYH
261584	Poliposis cólica familiar debida a una monosomía 5q22.2
160148	Poliposis con capuchón
314022	Poliposis familiar de glándulas fúndicas con cáncer gástrico
2930	Poliposis gastrointestinal - cambios ectodérmicos
2930	Poliposis gastrointestinal - pigmentación cutánea - alopecia - cambios en las uñas
2930	Poliposis gastrointestinal - pigmentación de la piel - alopecia - cambios en las uñas
2929	Poliposis gastrointestinal juvenil
79076	Poliposis juvenil de la infancia
329971	Poliposis juvenil generalizada/poliposis juvenil coli
731	Poliquistosis renal autosómica recesiva
208981	Polirradiculoneuropatía asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM sin anticuerpos conocidos

Número ORPHA	Enfermedad
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
2932	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
206594	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda
141091	Polirrinia
342	Poliserositis recurrente benigna
93338	Polisindactilia
2934	Polisindactilia - malformación cardíaca
65759	Polisindactilia acrocéfala tipo 2
65798	Polisindactilia acrocéfala tipo 4
295161	Polisindactilia bilateral
2935	Polisindactilia cruzada
295195	Polisindactilia tipo 1
295197	Polisindactilia tipo 2
295199	Polisindactilia tipo 3
295197	Polisindactilia tipo Debeer
295199	Polisindactilia tipo Malik
295195	Polisindactilia tipo Vordingborg
295159	Polisindactilia unilateral
2456	Politelia aislada
11	Poli-X
369920	Pontocerebellar hypoplasia type 9
95699	PORD
2940	Porencefalia
2941	Porencefalia - hipoplasia cerebelosa - malformaciones
314697	Porencefalia adquirida
99810	Porencefalia familiar
79276	Porfiria aguda intermitente
100924	Porfiria ALAD
101330	Porfiria cutánea tarda
100924	Porfiria de Doss
79277	Porfiria eritropoyética congénita
95157	Porfiria hepática aguda
95161	Porfiria hepática crónica
100924	Porfiria por déficit de ALA-deshidratasa
100924	Porfiria por déficit de delta-aminolevulínico-deshidratasa
79473	Porfiria variegata
79152	Poroqueratosis actínica superficial diseminada
735	Poroqueratosis de Mibelli
736	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux
737	Poroqueratosis palmoplantar y diseminada
238606	POT
217067	Pouchitis
682	PP hipercalémica
100070	PPA variante no fluida
314566	PPAOS
284343	PPBFTDS

Número ORPHA	Enfermedad
300324	PPBL
168829	PPC
93339	PPD1
93336	PPD2
295150	PPD2 bilateral
295148	PPD2 unilateral
93337	PPD3
93338	PPD4
79278	PPE
247353	PPG
495	PPK difusa progresiva
494	PPK mutilante y sordera
79141	PPK numular
86923	PPK tipo Gamborg-Nielsen
140966	PPK tipo Nagashima
495	PPK transgrede y progrediens
1010	PPK-CA tipo Stevanovic
1366	PPK-CA tipo Wallis
79501	PPKP1
79502	PPKP2
38	PPKP3
189439	PPNAD
97278	PPoma
163927	PPP
79502	PPPP
251295	PPRCA
225968	Predisposición hereditaria a la trombocitopenia esencial
275555	Preeclampsia
140949	Priapismo de bajo flujo
370103	Primary dystonia, DYT17 type
2055	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
141099	Proboscis lateralis
70475	Proctitis por radiación
740	Progeria
2959	Progeria - estatura baja - nevi pigmentados
902	Progeria adulta
2964	Prognatismo dominante
2965	Prolactinoma
95458	Prolapso de la válvula tricúspide
741	Prolapso valvular mitral familiar
86872	Proliferación de linfocitos granulares grandes
747	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
264675	Proteinosis alveolar pulmonar congénita
747	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática
97557	Proteinuria crónica con hialinosis focal y segmentaria
1652	Proteinuria de bajo peso molecular con hipercalciuria y nefrocalcinosis

Número ORPHA	Enfermedad
97557	Proteinuria permanente con hialinosis focal y segmentaria sin síndrome nefrótico
97557	Proteinuria persistente con hialinosis focal y segmentaria sin síndrome nefrótico
79278	Protoporfiria eritropoyética
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome
47159	pRTA
330061	Prúrigo actínico
330061	Prúrigo de verano de Hutchinson
94059	Prurito urémico
171	PSC
2972	Pseudo anodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum
2976	Pseudo leprechaunismo de Patterson
750	Pseudocondroplasia
2971	Pseudoadrenoleucodistrofia
2971	Pseudoadrenoleucodistrofia neonatal
526	Pseudoaldosteronismo
157808	Pseudoartritis congénita de las extremidades
66630	Pseudoartrosis congénita de clavícula
295018	Pseudoartrosis congénita de la tibia
295026	Pseudoartrosis congénita del cúbito
295020	Pseudoartrosis congénita del fémur
295022	Pseudoartrosis congénita del peroné
295024	Pseudoartrosis congénita del radio
2983	Pseudohermafroditismo - déficit intelectual
2973	Pseudohermafroditismo femenino - anomalías anorrectales
2975	Pseudohermafroditismo femenino - anomalías esqueléticas
752	Pseudohermafroditismo masculino por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
753	Pseudohermafroditismo masculino por déficit en 5-alfa-reductasa tipo 2
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a la hormona luteinizante o por déficit de LHB
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a la LH o por déficit de la subunidad beta de la hormona luteinizante
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a LH o por déficit de LHB
526	Pseudohiperaldosteronismo tipo 1
88660	Pseudohiperaldosteronismo tipo 2
90044	Pseudohiperpotasemia familiar
100039	Pseudohiperpotasemia familiar tipo 1
100040	Pseudohiperpotasemia familiar tipo 2
100041	Pseudohiperpotasemia familiar tipo Cardiff

Número ORPHA	Enfermedad
2349	Pseudohipertrofia muscular - hipotiroidismo
93164	Pseudohipoaldosteronismo
171876	Pseudohipoaldosteronismo autosómico recesivo tipo 1
171876	Pseudohipoaldosteronismo generalizado tipo 1
171871	Pseudohipoaldosteronismo renal tipo 1
756	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
757	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2
88938	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2A
88939	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2B
88940	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2C
300525	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2D
300530	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2E
79443	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A
94089	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B
79444	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C
94090	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2
60026	Pseudolinfoma pulmonar
26790	Pseudomixoma peritoneal
2971	Pseudo-NALD
2978	Pseudoobstrucción intestinal crónica
104077	Pseudoobstrucción intestinal miopática
99811	Pseudoobstrucción intestinal neuronal
104078	Pseudoobstrucción intestinal no clasificada
2980	Pseudopapiledema - blefarofimosis - anomalías de la mano
129	Pseudopelada de Brocq
93569	Pseudopoliartritis rizomélica
577	Pseudopolidistrofia de Hurler
2985	Pseudoprogeria
79445	Pseudopseudohipoparatiroidismo
83316	Pseudotifus de California
238624	Pseudotumor cerebri
90003	Pseudotumor inflamatorio del hígado
48918	Pseudotumor inflamatorio del músculo esquelético
758	Pseudoxantoma elástico
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido
247353	Psoriasis pustulosa generalizada
163927	Psoriasis pustulosa localizada
99750	PSP atípica
240071	PSP clásica
240094	PSP-acinesia pura con congelación de la marcha
240112	PSP-AOS
240103	PSP-CBS
240085	PSP-p
240094	PSP-PAGF
240085	PSP-parkinsonismo
240112	PSP-PNFA

Número ORPHA	Enfermedad
240103	PSP-síndrome corticobasal
817	PSS
263534	PSS acral
263543	PSS generalizado
263534	PSS localizado
263548	PSS tipo A
263553	PSS tipo B
269229	PTCD
97290	PTC-RCC
2988	Pterygium colli - déficit intelectual - anomalías digitales
2989	Pterygium de la conjuntiva
3002	PTI
86789	PTLAH
2999	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas
228396	Ptosis - movimiento ocular limitado hacia arriba - ausencia del punto lagrimal
2997	Ptosis - parálisis de las cuerdas vocales
238766	Ptosis - sindactilia - dificultades de aprendizaje
91411	Ptosis congénita
52530	PT-VWD
231580	PUAH
759	Pubertad precoz central
169615	Pubertad precoz central idiopática
169618	Pubertad precoz central secundaria
759	Pubertad precoz dependiente de gonadotropinas
562	Pubertad precoz femenina limitada independiente de gonadotropina
3000	Pubertad precoz masculina independiente de gonadotropinas
178040	Pubertad precoz periférica
2947	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia
3133	Pulgar trifalángico - luxación de rótula
2951	Pulgares ausentes - estatura baja - inmunodeficiencia
2952	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian
2953	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder
99908	Pulmón del criador de pájaros
761	Púrpura anafactoide
761	Púrpura de Henoch-Schönlein
49566	Púrpura fulminante
324636	Púrpura psicógena
761	Púrpura reumática
761	Púrpura reumatoide
3002	Púrpura trombocitopénica autoinmune
3002	Púrpura trombocitopénica inmune
54057	Púrpura trombocitopénica trombótica
93585	Púrpura trombocitopénica trombótica adquirida

Número ORPHA	Enfermedad
93585	Púrpura trombocitopénica trombótica adquirida por deficiencia de anticuerpos ADAMTS-13
93585	Púrpura trombocitopénica trombótica adquirida por déficit de anticuerpos ADAMTS-13
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita por déficit de ADAMTS-13
293190	PUS
293173	Pustuloderma tóxico
293173	Pustulosis exantemática generalizada aguda
163927	Pustulosis palmar y plantar
163927	Pustulosis palmoplantar
48377	Pustulosis subcórnea
729	PV
101206	PVA/ADA tipo Fallo
251607	PXA
228247	PXE adquirido
99647	Queiro-espondilocondromatosis
90076	Quemaduras de segundo y tercer grado
101106	Quemodectoma no secretante
477	Queratitis - ictiosis - sordera / ictiosis Hystrix-like - sordera
2334	Queratitis autosómica dominante
137593	Queratitis epitelial infecciosa
137599	Queratitis estromal
2334	Queratitis hereditaria
137586	Queratitis herpética
314017	Queratitis intersticial lineal idiopática
137596	Queratitis neurotrófica
67043	Queratitis por acantoamoeba
137586	Queratitis por VHS
137586	Queratitis por virus del herpes simple
493	Queratoacantoma familiar
65748	Queratoacantoma múltiple tipo Ferguson-Smith
163934	Queratoconjuntivitis atópica
88633	Queratoconjuntivitis límbica superior
88633	Queratoconjuntivitis límbica superior de Theodore
70476	Queratoconjuntivitis primaveral
293936	Queratocono autosómico dominante con cataratas polares anteriores de aparición temprana
293936	Queratocono familiar con cataratas
79395	Queratoqueratitis - dermatosis ictiosiforme - beta-glucuronidasa elevada
494	Queratoqueratitis hereditaria mutilante
79395	Queratoqueratitis hereditaria mutilante con ictiosis
79395	Queratoqueratitis loricrina
494	Queratoqueratitis mutilante de Vohwinkel
494	Queratoqueratitis mutilante más sordera

Número ORPHA	Enfermedad
86919	Queratodermia palmoplantar - clinodactilia
85112	Queratodermia palmoplantar - inversión de sexo XX - predisposición a carcinoma de células escamosas
50944	Queratodermia palmoplantar - párpados quísticos - hipodondia - hipotricosis
2342	Queratodermia palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis
1010	Queratodermia palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita
34217	Queratodermia palmoplantar con miocardiopatía arritmogénica
2337	Queratodermia palmoplantar difusa autosómica dominante tipo Norrbotten
495	Queratodermia palmoplantar difusa progresiva
2199	Queratodermia palmoplantar epidermolítica
2199	Queratodermia palmoplantar epidermolítica tipo Voerner
2199	Queratodermia palmoplantar epidermolítica tipo Vörner
2199	Queratodermia palmoplantar eritrodérmica difusa tipo Voerner
2199	Queratodermia palmoplantar eritrodérmica difusa tipo Vörner
50942	Queratodermia palmoplantar estriada
2200	Queratodermia palmoplantar focal y gingival
86923	Queratodermia palmoplantar hereditaria tipo Gamborg-Nielsen
659	Queratodermia palmoplantar mutilante con placas queratósicas periorificiales
2337	Queratodermia palmoplantar no epidermolítica
79141	Queratodermia palmoplantar numular
79501	Queratodermia palmoplantar papulosa tipo Buschke-Fischer-Brauer
79501	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1
79502	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2
38	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 3
308013	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 3 sin elastoidosis
140966	Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima
87503	Queratodermia palmoplantar transgrediens de Siemens
495	Queratodermia palmoplantar transgrediens y progrediens
1010	Queratodermia palmoplantar y alopecia congénita tipo Stevanovic
1366	Queratodermia palmoplantar y alopecia congénita tipo Wallis

Número ORPHA	Enfermedad
659	Queratodermia palmoplantar y periorificial
137596	Queratopatía neurotrófica
817	Queratosis exfoliativa congénita
218	Queratosis folicular
2339	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral
2340	Queratosis folicular spinulosa decalvans de Siemens
281201	Queratosis linear - ictiosis congénita - queratodermia esclerosante
86919	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia
28378	Queratosis palmoplantar - distrofia corneal
50944	Queratosis palmoplantar - párpados quísticos - hipodondia - hipotricosis
678	Queratosis palmoplantar - periodontopatía
2342	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis
34217	Queratosis palmoplantar con miocardiopatía arritmogénica
50942	Queratosis palmoplantar estriada
50942	Queratosis palmoplantar estriada y areata
79141	Queratosis palmoplantar numular
50942	Queratosis palmoplantar tipo Wachters
87503	Queratosis palmoplantar transgrediens de Siemens
495	Queratosis palmoplantar transgrediens y progrediens
498	Queratosis pilosa roja y atrofiante
495	Queratosis progrediens hereditaria de las extremidades
499	Querión de Celso
184	Querubismo
184	Querubismo
3019	Querubismo - fibromatosis gingival - déficit intelectual
264688	Quilotórax congénito
199310	Quiémerismo 46,XX/46,XY
199310	Quiémerismo tetragamético
66518	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina
2356	Quiéste aracnoideo
2357	Quiéste broncogénico
93953	Quiéste de conducto tirogloso forma familiar
141071	Quiéste de duplicación de la lengua en intestino proximal
141071	Quiéste de duplicación en lengua
141071	Quiéste de duplicación en lengua de intestino anterior
100047	Quiéste de duplicación esofágica
168816	Quiéste de inclusión multilocular peritoneal
168816	Quiéste de inclusión peritoneal multilocular

Número ORPHA	Enfermedad
98922	Quiéste de la bolsa de Blake
141037	Quiéste de la cuarta hendidura branquial
141013	Quiéste de la primera hendidura branquial
141022	Quiéste de la segunda hendidura branquial
141030	Quiéste de la tercera hendidura branquial
489	Quiéste de tracto tirogloso
141046	Quiéste dermoide cervical
141051	Quiéste dermoide de cara
141046	Quiéste dermoide de cuello
141051	Quiéste dermoide de la cara
141103	Quiéste dermoide de la cavidad nasal
141046	Quiéste dermoide del cuello
141051	Quiéste dermoide facial
141103	Quiéste dermoide nasal
141103	Quiéste dermoide nasal del seno
141083	Quiéste en el conducto nasolacrimal
141071	Quiéste entérico de duplicación de la lengua
141071	Quiéste entérico de duplicación en lengua
141071	Quiéste gástrico de duplicación de la lengua
141071	Quiéste gástrico de duplicación en lengua
269197	Quiéste gliopendimario/ependimario
141124	Quiéste laríngeo congénito
97366	Quiéste multilocular del riñón
268865	Quiéste neuroentérico
490	Quiéste onfalo-mesentérico
1647	Quiéste orbitario con malformaciones dérmicas focales y cerebrales
83468	Quiéste óseo solitario
83468	Quiéste óseo unicameral
313906	Quiéste pancreático congénito
313906	Quiéste pancreático congénito neonatal
99131	Quiéste pleuro-pericárdico
97366	Quiéste renal multilocular
97366	Quiéste renal múltiple
269200	Quiéste retrocerebeloso
141107	Quiéste sinusal dermoide nasal
492	Quiéste triquilemal proliferante
488	Quiéste uracal
313906	Quiéste verdadero congénito del páncreas
91351	Quiéstes hipofisarios dermoides y epidermoides
83468	Quiéstes óseos unicamerales
93111	Quiéstes renales - diabetes juvenil de inicio en la madurez
261529	r(Y)
3097	Rabdomioma - cardiopatía - anomalías genitales
780	Rabdomiosarcoma
99756	Rabdomiosarcoma alveolar
213802	Rabdomiosarcoma cervical

Número ORPHA	Enfermedad
213802	Rabdomiosarcoma de cuello de útero
213615	Rabdomiosarcoma de cuerpo de útero
99757	Rabdomiosarcoma embrionario
293199	Rabdomiosarcoma pleomórfico
206492	Rabdomiosarcoma vulvovaginal
770	Rabia
295071	Radial hemimelia bilateral
100057	RAE
100019	RAEB-1
100020	RAEB-2
268114	RALD
178307	RAPK
289157	Raquitismo dependiente de vitamina D tipo I
93160	Raquitismo dependiente de vitamina D tipo II
93160	Raquitismo hereditario resistente a la vitamina D
289157	Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D
93160	Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D
89937	Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante
289176	Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo
157215	Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria
89936	Raquitismo hipofosfatémico ligado al X
1652	Raquitismo hipofosfatémico recesivo ligado al X con hipercalciuria
289157	Raquitismo por deficiencia de pseudovitamina D
289157	Raquitismo por déficit de pseudovitamina D
93160	Raquitismo resistente a la vitamina D tipo II
75564	RARS
79127	RB-ILD
217071	RCC no familiar
218432	RCM3
89841	RDEB centrípeta
89842	RDEB generalizada
79408	RDEB generalizada grave
89842	RDEB generalizada mitigada
79408	RDEB grave generalizada
79409	RDEB invertida
89842	RDEB no del tipo Hallopeau-Siemens
79408	RDEB, tipo Hallopeau-Siemens
89841	RDEB-Ce
79409	RDEB-I
89842	RDEB-O
79408	RDEB-sev gen
171220	Rectal duplication

Número ORPHA	Enfermedad
369852	Recurrent infections-myelofibrosis-nephromegaly syndrome
838	RED-M
289365	Reflujo vesicoureteral familiar
3238	Regurgitación mitral - sordera - anomalías esqueléticas
90073	Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático
361	Resistencia a ACTH
786	Resistencia a glucocorticoides
424	Resistencia a la hormona estimulante de tiroides
3221	Resistencia generalizada a la hormona tiroidea
788	Resistencia hereditaria a anti-vitamina K
165994	Resistencia hipofisaria selectiva a las hormonas tiroideas
97927	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas
633	Resistencia primaria a la GH
633	Resistencia primaria a la hormona del crecimiento
53693	Restricción del crecimiento - aminoaciduria - colestasis - sobrecarga de hierro - acidosis láctica - muerte temprana
1077	Retención secundaria de los molares permanentes
139436	Reticulohistiocitosis multicéntrica
178517	Reticulosis pagetoide localizada
178517	Reticulosis pagetoide tipo Woringer-Kolopp
99179	Retina moteada de Kandori
363989	Retina moteada familiar benigna
52427	Retinitis punctata albescens
3087	Retino hepato endocrinológico síndrome
790	Retinoblastoma
357027	Retinoblastoma bilateral
357027	Retinoblastoma familiar
357027	Retinoblastoma hereditario
357034	Retinoblastoma no familiar
357034	Retinoblastoma no hereditario
357034	Retinoblastoma unilateral
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante
3088	Retinopatía - anemia - anomalías del sistema nervioso central
284460	Retinopatía aguda anular externa
284454	Retinopatía aguda zonal oculta externa
71505	Retinopatía asociada a cancer
41751	Retinopatía cristalina de Bietti
90050	Retinopatía del prematuro
71291	Retinopatía hereditaria vascular
71291	Retinopatía hereditaria vascular - fenómeno de Raynaud - migraña
71505	Retinopatía paraneoplásica

Número ORPHA	Enfermedad
139455	Retinopatía tipo Burgess-Black
838	Retinopatía, encefalopatía, sordera asociada a microangiopatía
791	Retinosis pigmentaria
886	Retinosis pigmentaria - sordera
3085	Retinosis pigmentaria - sordera - hipogenitalismo
85332	Retinosis pigmentaria y discapacidad intelectual debida a la del(X)(p11.3)
85332	Retinosis pigmentaria y discapacidad intelectual debida a la microdeleción Xp11.3
85332	Retinosis pigmentaria y discapacidad intelectual debida a la monosomía Xp11.3
53540	Retinosquiasis con nictalopía temprana
792	Retinosquiasis juvenil ligada a X
792	Retinosquiasis ligada a X
3090	Retorno venoso pulmonar anómalo
99176	Retracción palpebral congénita
3035	Retraso de crecimiento - hidrocefalia - hipoplasia pulmonar
2101	Retraso de desarrollo - hipotonía - hipotrofia de extremidades
3034	Retraso de osificación de cráneo membranoso
53693	Retraso del crecimiento - aminoaciduria - colestasis - sobrecarga de hierro - acidosis láctica y muerte prematura
79113	Retraso del crecimiento - déficit intelectual - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina
254516	Retraso del desarrollo motor debido a un defecto de expresión de los genes paternos en 14q32.2
79157	Retraso del desarrollo por deficiencia de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa
79157	Retraso del desarrollo por déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa
313892	Retraso del desarrollo y del habla por deficiencia de SOX5
313892	Retraso del desarrollo y del habla por déficit de SOX5
3038	Retraso del habla - asimetría facial - estrabismo - incisura de lóbulo auditivo
73272	Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico tipo 1
73273	Retraso en el crecimiento por resistencia al factor de crecimiento insulínico tipo 1
163988	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand
329195	Retraso en el desarrollo con TEA e inestabilidad en la marcha
329195	Retraso en el desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha
289307	Retraso en el desarrollo por deficiencia de ALDH6A1
289307	Retraso en el desarrollo por deficiencia de metilmalonato semialdehído deshidrogenasa

Número ORPHA	Enfermedad
289307	Retraso en el desarrollo por deficiencia de MMSDH
289307	Retraso en el desarrollo por déficit de ALDH6A1
289307	Retraso en el desarrollo por déficit de metilmalonato semialdehído deshidrogenasa
289307	Retraso en el desarrollo por déficit de MMSDH
73223	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico
88618	Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa
228123	Reumatismo del desierto
85436	Reumatismo psoriásico
99852	Reunión - anorexia - vómitos incontinibles - signos neurológicos
139466	Reversión sexual - disgenesia adrenal, renal y pulmonar
139466	Reversión sexual - disgenesia renal, suprarrenal y pulmonar
251975	RGNT
141184	RICH
781	Rickettsiosis
83312	Rickettsiosis exantemática
217055	RI-CMT tipo A
254334	RI-CMT tipo B
1309	Riñón esponjoso medular
88950	Riñón quístico medular autosómico dominante con hiperuricemia
88949	Riñón quístico medular autosómico dominante sin hiperuricemia
206575	"Rippling muscle disease" adquirida
206575	"Rippling muscle disease" con miastenia gravis
206575	"Rippling muscle disease" inmunomediado
293987	ROHHAD
293987	ROHHADNET
59315	Romboencefalosinapsis
1507	RRS
2785	RTA mixta
293848	RTLA
3095	RTT atípico
293848	rvFTD
461	RXLI
3124	Sacaropinuria
85165	SADDAN
324648	Salmonelosis invasiva no tifoidea
99745	Salmonelosis tifoidea
370938	Salt-and-pepper syndrome
70595	SANDO
247234	SAOA
227982	SAP tipo 3
54368	Sarcocistosis
797	Sarcoidosis

Número ORPHA	Enfermedad
97338	Sarcoma de célula clara de tejido blando
97338	Sarcoma de célula clara de tendones y aponeurosis
97338	Sarcoma de células claras de tejidos blandos
97338	Sarcoma de células claras de tendones y aponeurosis
86897	Sarcoma de células de Langerhans
86902	Sarcoma de células dendríticas foliculares
86900	Sarcoma de células dendríticas interdigitante
86903	Sarcoma de células dendríticas, sin especificar
86900	Sarcoma de células interdigitantes
86900	Sarcoma de células reticulares
319	Sarcoma de Ewing
33276	Sarcoma de Kaposi
66661	Sarcoma de mastocitos
163699	Sarcoma de parte blanda alveolar
213711	Sarcoma del estroma endometrial
178315	Sarcoma embrionario hepático indiferenciado
293202	Sarcoma epitelióide
213711	Sarcoma estromal de cuerpo de útero
86850	Sarcoma granulocítico
86896	Sarcoma histiocítico
86850	Sarcoma mielóide
3148	Sarcoma neurogénico
668	Sarcoma osteógeno
293190	Sarcoma pleomórfico indiferenciado
3273	Sarcoma sinovial
3129	Sarcosinemia
54368	Sarcosporidiosis
330015	Saturnismo
481	SBMA
116	SBW
3103	SC focomelia
98755	SCA1
98756	SCA2
98757	SCA3
276238	SCA3 tipo Joseph
276244	SCA3 tipo Machado
276241	SCA3 tipo Thomas
98765	SCA4
98766	SCA5
98758	SCA6
98760	SCA8
98761	SCA10
98767	SCA11
98762	SCA12
98768	SCA13
98763	SCA14
98769	SCA15/16

Número ORPHA	Enfermedad
98759	SCA17
98771	SCA18
98772	SCA19/22
101110	SCA20
98773	SCA21
101108	SCA23
101111	SCA25
101112	SCA26
98764	SCA27
101109	SCA28
208513	SCA29
211017	SCA30
217012	SCA31
363710	SCA37
26792	SCADD
254881	SCAE
370052	SCALP syndrome
1170	SCAR2
95433	SCAR3
95434	SCAR4
83472	SCAR5
284332	SCAR6
284324	SCAR7
88644	SCAR8
139485	SCAR9
284289	SCAR10
284271	SCAR11
284282	SCAR12
352403	SCAR14
95434	SCASI
85297	SCAX3
85292	SCAX4
284400	SCCB
252164	Schwannoma benigno
3148	Schwannoma maligno
252175	Schwannoma vestibular
93921	Schwannomatosis
183660	SCID
33355	SCID con leucopenia
275	SCID por deficiencia de artemis
275	SCID por deficiencia de DCLRE1C
317425	SCID por deficiencia de DNA-PKcs
331206	SCID por déficit completo de RAG1/2
275	SCID por déficit de artemis
228003	SCID por déficit de CORO-1A
228003	SCID por déficit de coronina-1A
275	SCID por déficit de DCLRE1C
317425	SCID por déficit de DNA-PKcs
276	SCID T-B+ por déficit de cadena gamma
35078	SCID T-B+ por déficit de JAK3
275	SCID tipo Athabaskan

Número ORPHA	Enfermedad
276	SCIDX1
188	SCLS
331176	SCN4
380	SCPG
86813	SCRA
794	SCS
84064	SD/THE
295193	SD1 tipo Castilla
295189	SD1 tipo Lueken
295191	SD1 tipo Montagu
295187	SD1 tipo Weidenreich
295187	SD1a
295189	SD1b
295191	SD1c
295193	SD1d
295197	SD2 tipo Debeer
295199	SD2 tipo Malik
295195	SD2 tipo Vordingborg
295195	SD2a
295197	SD2b
295199	SD2c
93404	SD3
93406	SD5
168577	sdCHC
70578	SDRA del adulto
300869	SDRPL
373	SDYS
71269	SEB
841	Sebocistomatosis
364055	SECORD
99889	Secreción ectópica de ACTH oculta
2942	Secuela post-polio
2942	Secuela post-poliomielitis
3160	Secuencia de disrupción vascular
2345	Secuencia de Klippel-Feil
83628	Secuencia de malformación del septo urorectal
2888	Secuencia de Pierre Robin - anomalía faciodigital
1388	Secuencia de Pierre Robin - hiperfalangia - clinodactilia
3104	Secuencia de Pierre Robin - oligodactilia
718	Secuencia de Pierre Robin aislada
3316	Secuencia de Potter - fisura - cardiopatía
3027	Secuencia de regresión caudal
3104	Secuencia de Robin - oligodactilia
247775	Secuencia de Rokitansky
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal
567	Secuencia DiGeorge
1665	Secuencia disruptiva del cerebro fetal
1848	Secuencia oligohidramnios

Número ORPHA	Enfermedad
478	Secuencia patológica olfato-genital
3161	Secuestro broncopulmonar congénito
280811	Secuestro broncopulmonar congénito extralobar
280802	Secuestro broncopulmonar congénito intralobar
280811	Secuestro extrapulmonar congénito
280802	Secuestro intrapulmonar congénito
3161	Secuestro pulmonar congénito
280811	Secuestro pulmonar congénito extralobar
280802	Secuestro pulmonar congénito intralobar
82004	SED con heterotopia periventricular
82004	SED con heterotopía periventricular
2953	SED D4ST1-deficiente
2953	SED relacionado con CHST14
75501	SED tipo 10
75392	SED tipo 8
2953	SED tipo artrogripósico
230851	SED tipo cardíaco valvular
230839	SED tipo clásico like
157965	SED tipo displásico espondiloqueiral
2953	SED tipo Kosho
2953	SED tipo musculocontractural
230845	SED tipo vascular like
90354	SED VIB
75392	SED VIII
75501	SED X
251618	SEGA
455	SEI
93356	SEMD tipo 2
93351	SEMD tipo Irapa
93356	SEMD tipo Missouri
93352	SEMD tipo Shohat
93359	SEMD-JL
93359	SEMDJL1
93360	SEMDJL2
93360	SEMD-MD
842	Seminoma de los testículos
99865	Seminoma espermatocítico
842	Seminoma testicular
329284	SENDA
90118	SEOAN por deficiencia de MFN2
90118	SEOAN por déficit de MFN2
90051	Sepsis en neonatos prematuros
137839	Sepsis postangina secundaria a infección orofaríngea
137839	Sepsis postanginal de Lemierre
137839	Sepsis postanginal secundaria a una infección orofaríngea
180157	Septo vaginal longitudinal
180160	Septo vaginal transversal

Número ORPHA	Enfermedad
369992	Severe dermatitis-multiple allergies-metabolic wasting syndrome
369939	Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural deafness-dystonia syndrome
1988	SFF
2103	SGB
373	SGBS1
2462	SGS
2440	SHFM
343	SHID
810	Shigelosis
158014	SHML
254712	SHML familiar
64739	SHO
90038	SHU asociado a toxinas tipo Shiga
93575	SHU atípico con anomalía C3
93578	SHU atípico con anomalía del factor B
93579	SHU atípico con anomalía del factor H
93580	SHU atípico con anomalía del factor I
93576	SHU atípico con anomalía MCP/CD46
93581	SHU atípico con anticuerpos anti-factor H
357008	SHU atípico con déficit de DGKE
217023	SHU atípico con una anomalía de la trombomodulina
93575	SHUa con anomalía C3
93578	SHUa con anomalía del factor B
93579	SHUa con anomalía del factor H
93580	SHUa con anomalía del factor I
93576	SHUa con anomalía MCP/CD46
93581	SHUa con anticuerpos anti-factor H
357008	SHUa con déficit de DGKE
217023	SHUa con una anomalía de la trombomodulina
93575	SHU-D con anomalía C3
93578	SHU-D con anomalía del factor B
93579	SHU-D con anomalía del factor H
93580	SHU-D con anomalía del factor I
93576	SHU-D con anomalía MCP/CD46
93581	SHU-D con anticuerpos anti-factor H
357008	SHU-D con déficit de DGKE
217023	SHU-D con una anomalía de la trombomodulina
87876	Sialidosis infantil dismórfica
812	Sialidosis normomórfica
812	Sialidosis tipo 1
87876	Sialidosis tipo 2
93400	Sialidosis tipo 2, forma congénita
93399	Sialidosis tipo 2, forma juvenil
3166	Sialuria
3166	Sialuria tipo francés
98920	SIANRF
611	sIBM

Número ORPHA	Enfermedad
99429	SICA
232	Siclemia
247245	Siderosis superficial
141214	Signatia congénita
98948	Simbléfaron congénito
295138	Simbraquidactilia bilateral de manos y pies
1570	Simbraquidactilia de manos y pies
295136	Simbraquidactilia unilateral de manos y pies
635	Simpatoblastoma
238722	Sincinesia contralateral congénita aislada
238722	Sincinesia contralateral congénita familiar
238722	Sincinesia contralateral congénita hereditaria
357332	Sindactilia - camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano - dedos de los pies bífidos
357332	Sindactilia - camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano - dedos gordos de los pies bífidos
3259	Sindactilia - polidactilia - lóbulo auditivo anormal
140952	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales
3258	Sindactilia de Cenani
3258	Sindactilia de Cenani-Lenz
93404	Sindactilia en los dedos 4 y 5
157801	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges
93406	Sindactilia postaxial con sinostosis metacarpiana
93402	Sindactilia tipo 1
295193	Sindactilia tipo 1, tipo Castilla
295189	Sindactilia tipo 1, tipo Lueken
295191	Sindactilia tipo 1, tipo Montagu
295187	Sindactilia tipo 1, tipo Weidenreich
295187	Sindactilia tipo 1a
295189	Sindactilia tipo 1b
295191	Sindactilia tipo 1c
295193	Sindactilia tipo 1d
93403	Sindactilia tipo 2
93404	Sindactilia tipo 3
93405	Sindactilia tipo 4
93406	Sindactilia tipo 5
295012	Sindactilia tipo 6
3258	Sindactilia tipo 7
2498	Sindactilia tipo 8
157801	Sindactilia tipo 9
157801	Sindactilia tipo Malik-Percin
295012	Sindactilia tipo manopla
295012	Sindactilia tipo mitón
295012	Sindactilia unilateral de los dedos 2-5
195	Síndrome "cat-eye"

Número ORPHA	Enfermedad
210272	Síndrome "mal de débarquement"
35737	Síndrome "Morning glory"
869	Síndrome 2A
869	Síndrome 3A
7	Síndrome 3C
2616	Síndrome 3M
2616	Síndrome 3-M
293843	Síndrome 3MC
869	Síndrome 4A
88637	Síndrome 4H
280	Síndrome 4p-
86841	Síndrome 5q-
168953	Síndrome 8p11 mieloproliferativo
261112	Síndrome 9p-
1598	Síndrome 18p-
1600	Síndrome 18q-
881	Síndrome 45,X
881	Síndrome 45,X/46,XX
8	Síndrome 47,XXY
96263	Síndrome 48,XXXY
10	Síndrome 48,XXYY
96264	Síndrome 49,XXXXY
261534	Síndrome 49,XXXYY
869	Síndrome A cuaternario
869	Síndrome AAA
1974	Síndrome Aarskog like
69739	Síndrome ABSD
869	Síndrome acalasia - addisonismo - alacrimia
115	Síndrome ACC
36	Síndrome acrocalloso
2211	Síndrome acrofrontofacionasal tipo 2
2980	Síndrome acro-oto-ocular
85203	Síndrome acro-pectoral
971	Síndrome acrorenal recesivo
958	Síndrome acrorenomandibular
959	Síndrome acro-reno-ocular
85203	Síndrome ACRP
1034	Síndrome ADAM
978	Síndrome ADULT
261112	Síndrome Alfi
79327	Síndrome ALG1-CDG
79326	Síndrome ALG2-CDG
79321	Síndrome ALG3-CDG
79320	Síndrome ALG6-CDG
79325	Síndrome ALG8-CDG
79328	Síndrome ALG9-CDG
280071	Síndrome ALG11-CDG
79324	Síndrome ALG12-CDG
324422	Síndrome ALG13-CDG
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidrotico

Número ORPHA	Enfermedad
1031	Síndrome amelo-renal
157954	Síndrome ANE
284984	Síndrome aneurisma-osteoartritis
2346	Síndrome angio-osteo-hipertrófico
75508	Síndrome angio-osteo-hipotrófico
375	Síndrome anti-GBM
1456	Síndrome aórtico medio
3453	Síndrome APECED
2697	Síndrome ARC
1133	Síndrome AREDYLD
357107	Síndrome arterial de compresión de la salida torácica
357107	Síndrome arterial de hiperabducción
357107	Síndrome arterial de la costilla cervical
357107	Síndrome arterial de la salida torácica
357107	Síndrome arterial del escaleno anterior
1451	Síndrome articular-cutáneo-neurológico infantil crónico
1149	Síndrome artrogriposis-like
1183	Síndrome ataxia-opsoclonía-mioclónica
98791	Síndrome ATR ligado al cromosoma 16
98791	Síndrome ATR tipo delección
98791	Síndrome ATR-16
847	Síndrome ATR-X
137888	Síndrome aurículo-condilar
329173	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y amilopectinosis
47045	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío
247868	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío 2
352490	Síndrome AUTS2
79332	Síndrome B4GALT1-CDG
244283	Síndrome BASM
1236	Síndrome Bd
1245	Síndrome BIDS
1997	Síndrome blefaro queilo odóntico
2353	Síndrome blefaro-facio-esquelético
217266	Síndrome BNAR
107	Síndrome BOR
97297	Síndrome BOS
1299	Síndrome branquio-esqueleto-genital
1297	Síndrome branquio-oculo-facial
52429	Síndrome branquio-ótico
107	Síndrome branquio-oto-renal
85284	Síndrome BRESEK
85284	Síndrome BRESHECK
1308	Síndrome C
135	Síndrome CACH
2848	Síndrome CACP
83472	Síndrome CAMOS
1766	Síndrome CAMRQ

Número ORPHA	Enfermedad
325004	Síndrome CANDLE
71279	Síndrome CANOMAD
85199	Síndrome CAP
71505	Síndrome CAR
2872	Síndrome cardiocraneal de Pfeiffer
2872	Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial
567	Síndrome cardiofacial de Cayler
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo
2229	Síndrome cardiogenital
1342	Síndrome cardiomélico tipo 3
1377	Síndrome cataratas - microcórnea
85164	Síndrome CATSHL
85199	Síndrome CDAGS
91131	Síndrome CDG tipo 1m
91131	Síndrome CDG tipo 1M
280071	Síndrome CDG tipo 1P
95428	Síndrome CDG tipo 2h
314667	Síndrome CDG tipo 2k
356961	Síndrome CDG tipo 2m
79318	Síndrome CDG tipo Ia
79319	Síndrome CDG tipo Ib
79320	Síndrome CDG tipo Ic
79321	Síndrome CDG tipo Id
79322	Síndrome CDG tipo Ie
79323	Síndrome CDG tipo If
79324	Síndrome CDG tipo Ig
79325	Síndrome CDG tipo Ih
79326	Síndrome CDG tipo Ii
79329	Síndrome CDG tipo IIa
79330	Síndrome CDG tipo IIb
99843	Síndrome CDG tipo IIc
79332	Síndrome CDG tipo IIId
79333	Síndrome CDG tipo IIe
238459	Síndrome CDG tipo IIIf
263508	Síndrome CDG tipo IIg
95428	Síndrome CDG tipo IIh
263487	Síndrome CDG tipo IIi
263501	Síndrome CDG tipo IIj
314667	Síndrome CDG tipo IIk
356961	Síndrome CDG tipo IIIm
86309	Síndrome CDG tipo Ij
79327	Síndrome CDG tipo Ik
79328	Síndrome CDG tipo IL
91131	Síndrome CDG tipo Im
244310	Síndrome CDG tipo In
263494	Síndrome CDG tipo Io
280071	Síndrome CDG tipo Ip
300536	Síndrome CDG tipo IR
324422	Síndrome CDG tipo Is
329178	Síndrome CDG tipo Iu

Número ORPHA	Enfermedad
329178	Síndrome CDG-DPM2
356961	Síndrome CDG-SLC35A2
324737	Síndrome CDG-SRD5A3
314667	Síndrome CDG-TMEM165
66631	Síndrome CEDNIK
2318	Síndrome cerebelo-oculo-renal
94145	Síndrome cerebeloso plus
94148	Síndrome cerebeloso puro - leves signos piramidales
1393	Síndrome cerebro costo mandibular
1466	Síndrome cerebro óculo facio esquelético
314679	Síndrome cerebro-facio-articular
2995	Síndrome cerebrofrontofacial tipo 3
1458	Síndrome cerebro-oculo-dento-auriculo-esquelético
66625	Síndrome cerebro-óculo-nasal
93946	Síndrome cerebro-palato-cardiaco de Hamel
209905	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides
1396	Síndrome cerebro-reno-digital
1340	Síndrome CFC
307766	Síndrome CHAC
1401	Síndrome CHANDS
138	Síndrome CHARGE
139	Síndrome CHILD
3474	Síndrome CHIME
1451	Síndrome CINCA
93365	Síndrome CINCA con mutaciones en CIAS1
93367	Síndrome CINCA sin mutaciones CIAS1
251383	Síndrome CK
168984	Síndrome CLAPO
1453	Síndrome cleidorizomélico
97297	Síndrome C-like
140944	Síndrome CLOVE
1454	Síndrome COACH
1458	Síndrome CODAS
1466	Síndrome COFS
263508	Síndrome COG1-CDG
263501	Síndrome COG4-CDG
263487	Síndrome COG5-CDG
79333	Síndrome COG7-CDG
95428	Síndrome COG8-CDG
79144	Síndrome COIF
2995	Síndrome coloboma del iris - ptosis - déficit intelectual
300564	Síndrome combinado enfisema-fibrosis pulmonar
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal
2065	Síndrome con microcefalia - hernia de hiato - nefrosis
3197	Síndrome congénito del hombre rígido
140969	Síndrome conorenal

Número ORPHA	Enfermedad
324999	Síndrome contracturas articulares - atrofia muscular - anemia microcítica - lipodistrofia asociada a paniculitis
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno
3194	Síndrome corneo-dermato-óseo
357107	Síndrome costoclavicular arterial
1507	Síndrome COVESDEM
1508	Síndrome coxo-auricular
1509	Síndrome coxo-podo-patelar
3241	Síndrome cráneo-facial - sordera
293843	Síndrome craneofacial-cubital-renal
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano
2115	Síndrome cráneo-facio-digito-genital
363705	Síndrome cráneo-facio-fronto digital de Catu
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital de Cantu
1520	Síndrome craneofrontonasal
1524	Síndrome cráneo-micromélico
275543	Síndrome CRASH
90290	Síndrome CREST
281	Síndrome 'cri-du-chat'
2052	Síndrome criptoftalmia-sindactilia
725	Síndrome CSWSS
1266	Síndrome cutáneo-cardio-ostearticular, tipo Borrone
1555	Síndrome cutis gyrata de Beare-Stevenson
293978	Síndrome DAVID
2143	Síndrome DBS/FOAR
66634	Síndrome DCMA
79499	Síndrome DDOD
52368	Síndrome DDON
300536	Síndrome DDOST-CDG
70587	Síndrome de distrés respiratorio agudo infantil
1414	Síndrome de Aagenaes
915	Síndrome de Aarskog
915	Síndrome de Aarskog-Scott
124	Síndrome de Aase
916	Síndrome de Aase-Smith
916	Síndrome de Aase-Smith I
124	Síndrome de Aase-Smith II
93178	Síndrome de abdomen en ciruela pasa, forma parcial
800	Síndrome de Aberfeld
920	Síndrome de abléfaron - macrostomía
66529	Síndrome de abombamiento apical transitorio
921	Síndrome de AbruZZo-Erickson
54251	Síndrome de abscesos asépticos
363409	Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas
40366	Síndrome de acitretina fetal

Número ORPHA	Enfermedad
2561	Síndrome de Ackerman
79099	Síndrome de Ackerman con dermatitis
84142	Síndrome de actividad continua de la fibra muscular
216796	Síndrome de Adair-Dighton
974	Síndrome de Adams-Oliver
3027	Síndrome de agenesia sacra
50812	Síndrome de Ahn-Lerman-Sagie
50	Síndrome de Aicardi
51	Síndrome de Aicardi-Goutières
2232	Síndrome de Al Awadi-Farag-Teebi
2725	Síndrome de Al Gazali-Al Talabani
2153	Síndrome de Al Gazali-Donnai-Muller
2725	Síndrome de Al Gazali-Lytle
2773	Síndrome de Al Gazali-Nair
52	Síndrome de Alagille
261600	Síndrome de Alagille debido a del(20)(p12)
261600	Síndrome de Alagille debido a una microdelección 20p12
261600	Síndrome de Alagille debido a una monosomía 20p12
261619	Síndrome de Alagille debido a una mutación puntual de JAG1
261629	Síndrome de Alagille debido a una mutación puntual de NOTCH2
261600	Síndrome de Alagille-Watson debido a una monosomía 20p12
261619	Síndrome de Alagille-Watson debido a una mutación puntual de JAG1
261629	Síndrome de Alagille-Watson debido a una mutación puntual de NOTCH2
2879	Síndrome de Al-Awadi-Raas-Rothschild
85332	Síndrome de Aldred
98791	Síndrome de alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma 16
98791	Síndrome de alfa talasemia - déficit intelectual, tipo delección
1526	Síndrome de Allain-Babin-Demarquez
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
869	Síndrome de Allgrove
2850	Síndrome de alopecia - déficit intelectual
726	Síndrome de Alpers
63	Síndrome de Alport
86818	Síndrome de Alport - déficit intelectual - hipoplasia del tercio medio facial - eliptocitosis
1018	Síndrome de Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X
88917	Síndrome de Alport ligado a X
88918	Síndrome de Alport tipo dominante
88919	Síndrome de Alport tipo recesivo
64	Síndrome de Alström
3354	Síndrome de Alves-dos Santos-Castello
1023	Síndrome de Ambras

Número ORPHA	Enfermedad
171836	Síndrome de amelogénesis imperfecta e hiperplasia gingival
1908	Síndrome de aminopterina fetal
1035	Síndrome de Ampola
37553	Síndrome de Andersen
37553	Síndrome de Andersen-Tawil
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina
1052	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada
60030	Síndrome de aneurisma aórtico por anomalías en los receptores TGFbeta
72	Síndrome de Angelman
98794	Síndrome de Angelman debido a una delección 15q11q13 de origen materno
98795	Síndrome de Angelman debido a una disomía uniparental paterna del cromosoma 15
98794	Síndrome de Angelman debido a una monosomía 15q11q13 de origen materno
295000	Síndrome de anillos de constricción
1068	Síndrome de aniridia - déficit intelectual
1106	Síndrome de anoftalmia de Waardenburg
1104	Síndrome de anoftalmía plus
300496	Síndrome de anomalías congénitas múltiples - hipotonía - convulsiones tipo 2
280633	Síndrome de anomalías congénitas múltiples - hipotonía - epilepsia
567	Síndrome de anomalías conotruncales y de la cara
2821	Síndrome de Antinolo-Nieto-Borrego
81	Síndrome de antisintetasas
83	Síndrome de Antley-Bixler
1456	Síndrome de aorta media
87	Síndrome de Apert
1201	Síndrome de Apple Peel
79235	Síndrome de Arias
2318	Síndrome de Arima
85276	Síndrome de Armfield
79094	Síndrome de arterial oclusivo de Grange
314718	Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de FBLN4
314718	Síndrome de arteriopatía letal por déficit de FBLN4
2848	Síndrome de artropatía-camptodactilia
1253	Síndrome de Ascher
137686	Síndrome de Asherman
276432	Síndrome de aspecto envejecido prematuro - retraso en el desarrollo - arritmia cardíaca
300382	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide - lipodistrofia
70588	Síndrome de aspiración de meconio
1188	Síndrome de ataxia - sordera - déficit intelectual

Número ORPHA	Enfermedad
1766	Síndrome de ataxia cerebelosa - déficit intelectual - desequilibrio
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica dominante-sordera-narcolepsia
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nistagmo - apraxia oculomotora
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa-sordera-narcolepsia
2572	Síndrome de ataxia espástica beduina
313772	Síndrome de ataxia espástica-neuropatía asociado a AFG3L2
94125	Síndrome de ataxia mitocondrial recesiva
363746	Síndrome de ataxia óptica - apraxia ocular - simultagnosia
93256	Síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil
1193	Síndrome de Atkin-Flaitz
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus
67047	Síndrome de atrofia óptica de Costeff
67047	Síndrome de atrofia óptica plus
1074	Síndrome de Aughton-Hufnagle
1995	Síndrome de Ausems-Wittebol-Post-Hennekam
210548	Síndrome de autismo y macrocefalia
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por deficiencia de cetoácido de cadena ramificada deshidrogenasa quinasa
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por déficit de cetoácido de cadena ramificada deshidrogenasa quinasa
782	Síndrome de Axenfeld
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger
1221	Síndrome de Baelz
2819	Síndrome de Bahemuka-Brown
352577	Síndrome de Bainbridge-Roppers
139471	Síndrome de Bakrania-Ragge
139450	Síndrome de Balikova-Vermeesch
363746	Síndrome de Balint
363746	Síndrome de Balint-Holmes
93395	Síndrome de Ballard
1225	Síndrome de Baller-Gerold
1226	Síndrome de Bamforth
1226	Síndrome de Bamforth-Lazarus
1227	Síndrome de Bangstad
1228	Síndrome de Banki
109	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
1229	Síndrome de Baraitser-Brett-Piesowicz
2995	Síndrome de Baraitser-Winter
2237	Síndrome de Barakat
1231	Síndrome de Barber-Say
110	Síndrome de Bardet-Biedl
79087	Síndrome de Barraquer-Simons
111	Síndrome de Barth

Número ORPHA	Enfermedad
2698	Síndrome de Bart-Pumphrey
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas
112	Síndrome de Bartter
263417	Síndrome de Bartter con hipocalcemia
89938	Síndrome de Bartter con sordera
93604	Síndrome de Bartter prenatal
263417	Síndrome de Bartter tipo 5
263417	Síndrome de Bartter tipo V
93605	Síndrome de Bartter, forma clásica
50810	Síndrome de Basel-Vanagaite-Marcus-Klinger
1875	Síndrome de Bassoe
1948	Síndrome de Battaglia-Neri
1401	Síndrome de Baughman
166113	Síndrome de Bazex
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol
115	Síndrome de Beals
115	Síndrome de Beals-Hecht
1059	Síndrome de Bean
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
231117	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por defectos de impronta de la región 11p15
231120	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por déficit de CDKN1C
96076	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15
231130	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por translocación/inversión 11p15
96193	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una disomía uniparental paterna del cromosoma 11
231127	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una microdelección 11p15
238613	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una mutación de NSD1
1237	Síndrome de Beemer-Ertbruggen
1239	Síndrome de Behr
2705	Síndrome de Behrens-Baumann-Dust
1240	Síndrome de Bellini
1492	Síndrome de Ben Ari-Shuper-Mimouni
100978	Síndrome de Benallegue-Lacete
1241	Síndrome de Bencze
2198	Síndrome de Bennion-Patterson
54247	Síndrome de Benson
528	Síndrome de Beradinelli-Seip
171839	Síndrome de Berant
2241	Síndrome de Berdon
274	Síndrome de Bernard-Soulier
2182	Síndrome de Bickers-Adams
1246	Síndrome de Biemond
141333	Síndrome de Biemond tipo 2
1799	Síndrome de Billard-Toutain-Maheut
1248	Síndrome de Binder

Número ORPHA	Enfermedad
3304	Síndrome de Bindewald-Ulmer-Müller
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
123	Síndrome de Björnstadt
1250	Síndrome de Blachman
90340	Síndrome de Blau
329255	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual por déficit de UBE3B
293707	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual tipo Maat-Kievit-Brunner
293707	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual tipo MKB
3047	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual tipo SBBYS
293725	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual tipo V
293725	Síndrome de blefarofimosis - déficit intelectual tipo Verloes
2728	Síndrome de blefarofimosis tipo Ohdo
2626	Síndrome de Blethen-Wenick-Hawkins
464	Síndrome de Bloch-Siemens
464	Síndrome de Bloch-Sulzberger
125	Síndrome de Bloom
217008	Síndrome de Bockenheimer
1292	Síndrome de Bod
2724	Síndrome de Boder
97297	Síndrome de Bohring
97297	Síndrome de Bohring-Opitz
2934	Síndrome de Bonneau
163	Síndrome de Bonneau-Beaumont
1261	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich
2941	Síndrome de Bonnemann-Meinecke
1262	Síndrome de Book
1933	Síndrome de Booth-Haworth-Dilling
127	Síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann
1264	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy
1180	Síndrome de Boucher-Neuhäuser
1270	Síndrome de Bowen tipo Huterita
1270	Síndrome de Bowen-Conradi
50814	Síndrome de Boyadjiev-Jabs
2680	Síndrome de Boylan Dew
441	Síndrome de Bradbury-Eggleston
52047	Síndrome de Braddock
3323	Síndrome de Braddock-Carey
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtam
1292	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo
79133	Síndrome de Brauer
2669	Síndrome de Braun-Bayer
1116	Síndrome de Bronsiegel-Zelnick
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler
97229	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere

Número ORPHA	Enfermedad
2771	Síndrome de Bruck
130	Síndrome de Brugada
1305	Síndrome de Brunner-Winter
2314	Síndrome de Buckley
131	Síndrome de Budd-Chiari
2285	Síndrome de Bull-Nixon
1200	Síndrome de Burn-Goodship
800	Síndrome de Burton
79501	Síndrome de Buschke-Fischer-Brauer
1306	Síndrome de Buschke-Ollendorff
1307	Síndrome de Buttiens-Fryns
85293	Síndrome de Cabezas
289601	Síndrome de calcificación arterial y articular múltiple hereditaria
2163	Síndrome de Camero-Lituania-Cohen
3292	Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatia-coxa vara-pericarditis
1328	Síndrome de Camurati-Engelmann
3261	Síndrome de Canale-Smith
145	Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario
213524	Síndrome de cáncer de ovario de localización específica hereditario
171839	Síndrome de Capra-DeMarco
97360	Síndrome de cara de feto
377	Síndrome de carcinoma nevoide de células basales
1358	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter
2947	Síndrome de Carnevale-Hernandez-Castillo
1359	Síndrome de Carney
97286	Síndrome de Carney-Stratakis
65759	Síndrome de Carpenter
93973	Síndrome de Carpenter-Waziri
2902	Síndrome de Carrington
65282	Síndrome de Carvajal
94095	Síndrome de Casamassima-Morton-Nance
1101	Síndrome de Cassia-Stocco-dos Santos
300313	Síndrome de cataratas congénitas - pérdida de audición - retraso grave del desarrollo
300313	Síndrome de cataratas congénitas - sordera - retraso grave del desarrollo
314993	Síndrome de cataratas-enfermedad cardíaca congénita-defectos del tubo neural
800	Síndrome de Catel-Hempel
1388	Síndrome de Catel-Manzke
2718	Síndrome de Cecato de Lima-Pinheiro
380	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig
3258	Síndrome de Cenani-Lenz
98979	Síndrome de Chandler
46627	Síndrome de Char

Número ORPHA	Enfermedad
1964	Síndrome de Char-Douglas-Dungan
1406	Síndrome de Charlie M
167	Síndrome de Chédiak-Higashi
352723	Síndrome de Chédiak-Higashi atenuado
352723	Síndrome de Chédiak-Higashi atípico
2888	Síndrome de Chitayat-Meunier-Hodgkinson
3218	Síndrome de Chitty-Hall-Baraitser
3331	Síndrome de Chitty-Hall-Webb
99828	Síndrome de choque por dengue
36234	Síndrome de choque tóxico bacteriano
99919	Síndrome de choque tóxico por estafilococos
99918	Síndrome de choque tóxico por estreptococos
2621	Síndrome de Christian-Rosenberg
85278	Síndrome de Christianson
1808	Síndrome de Christianson-Fourie
181	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine
93971	Síndrome de Chudley-Lowry-Hoar
314597	Síndrome de Chudley-McCullough
183	Síndrome de Churg-Strauss
2114	Síndrome de Cilliers-Beighton
309854	Síndrome de cirrosis - distonía - policitemia - hipermanganesemia
188	Síndrome de Clarkson
91413	Síndrome de Claude-Bernard-Horner congénito
2272	Síndrome de Clayton-Smith-Donnai
189	Síndrome de Clouston
313838	Síndrome de Coats plus
53721	Síndrome de Cobb
191	Síndrome de Cockayne
90321	Síndrome de Cockayne tipo 1
90322	Síndrome de Cockayne tipo 2
90324	Síndrome de Cockayne tipo 3
192	Síndrome de Coffin-Lowry
1465	Síndrome de Coffin-Siris
1467	Síndrome de Cogan
98980	Síndrome de Cogan-Reese
193	Síndrome de Cohen
2969	Síndrome de Cohen-Hayden
2050	Síndrome de Cole-Carpenter
2412	Síndrome de Collins-Pope
3474	Síndrome de coloboma - enfermedad cardíaca congénita - dermatosis ictiosiforme - déficit intelectual - anomalías de las orejas
97244	Síndrome de columna rígida
634	Síndrome de Comèl-Netherton
293208	Síndrome de compresión del tronco celiaco
35173	Síndrome de Conradi-Hünemann-Happle

Número ORPHA	Enfermedad
137776	Síndrome de contractura letal congénita tipo 2
137783	Síndrome de contractura letal congénita tipo 3
137776	Síndrome de contractura múltiple tipo Israeli-Bedouin
1486	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1
1486	Síndrome de contracturas múltiples tipo finlandés
314002	Síndrome de contracturas-cuello palmeado-micrognatia-pezones hipoplásicos
1487	Síndrome de Cooks
1488	Síndrome de Cooper-Wang-Jabs
2062	Síndrome de Copenhagen
1342	Síndrome de corazón-mano tipo 3
1342	Síndrome de corazón-mano tipo español
1342	Síndrome de corazón-miembro tipo 3
90354	Síndrome de córnea frágil
199	Síndrome de Cornelia de Lange
1499	Síndrome de Cortada-Koussef-Matsumoto
141163	Síndrome de Cosack
67047	Síndrome de Costeff
3071	Síndrome de Costello
1505	Síndrome de costillas cortas-polidactilia
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra
101078	Síndrome de Cowchock
201	Síndrome de Cowden
2081	Síndrome de Cramer-Niederdelmann
202	Síndrome de Crandall
1512	Síndrome de Crane Heise
205	Síndrome de Crigler-Najjar
79234	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1
79235	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2
1545	Síndrome de Crisponi
891	Síndrome de Criswick-Schepens
2930	Síndrome de Cronkhite-Canada
2719	Síndrome de Cross
93262	Síndrome de Crouzon - acantosis nigricans
2905	Síndrome de Crow-Fukase
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones
3207	Síndrome de Curatolo-Cilio-Pessagno
952	Síndrome de Curry-Hall
1553	Síndrome de Curry-Jones
553	Síndrome de Cushing
99889	Síndrome de Cushing ectópico
96253	Síndrome de Cushing hipofisario dependiente
99889	Síndrome de Cushing paraneoplásico
99889	Síndrome de Cushing por secreción ectópica de ACTH
3327	Síndrome de Cutler-Bass-Romshe

Número ORPHA	Enfermedad
2736	Síndrome de Czeizel
2437	Síndrome de Czeizel-Losonci
1495	Síndrome de Da Silva
2186	Síndrome de Daentl-Townsend-Siegel
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer
2091	Síndrome de Daneman-Davy-Mancer
3215	Síndrome de Davenport Donlan
2962	Síndrome de De Bary
393	Síndrome de De la Chapelle
3157	Síndrome de De Morsier
1570	Síndrome de De Smet-Fabry-Fryns
35664	Síndrome de DeBary asociado a ALDH18A1
293633	Síndrome de DeBary relacionado con PYCR1
228407	Síndrome de defecto de TMC01
71277	Síndrome de deficiencia de Glut-1
71275	Síndrome de deficiencia de Rh
252202	Síndrome de déficit constitucional de la reparación de errores de apareamiento
280763	Síndrome de déficit de AP4
71277	Síndrome de déficit de Glut-1
2466	Síndrome de déficit intelectual - afasia - marcha arrastrando los pies - pulgares en aducción
2728	Síndrome de déficit intelectual - blefarofimosis, tipo Ohdo
85332	Síndrome de déficit intelectual ligado al X - retinosis pigmentaria
314575	Síndrome de déficit intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia
1034	Síndrome de deformidad amniótica - adhesión - mutilación
64748	Síndrome de Dejerine-Sottas
2318	Síndrome de Dekaban-Arima
1606	Síndrome de delección 1p36
171829	Síndrome de delección 6q16
251066	Síndrome de delección 8p11.2
1587	Síndrome de delección 13q14
567	Síndrome de delección 22q11.2
261476	Síndrome de delección de genes contiguos - deficiencia de glicerol quinasa
261476	Síndrome de delección de genes contiguos - déficit de glicerol quinasa
352470	Síndrome de delección del ADN mitocondrial con debilidad de cinturas y extremidades
352470	Síndrome de delección del ADN mitocondrial con miopatía progresiva
329314	Síndrome de delección del ADN mitocondrial múltiple del adulto por déficit de DGUOK
352470	Síndrome de delección del ADNmt con debilidad de cinturas y extremidades

Número ORPHA	Enfermedad
352470	Síndrome de deleción del ADNmt con miopatía progresiva
329314	Síndrome de deleción del ADNmt múltiple del adulto por déficit de DGUOK
313781	Síndrome de deleción subtelomérica 20p
65286	Síndrome de deleción subtelomérica 3q
96125	Síndrome de deleción subtelomérica 6p
96147	Síndrome de deleción subtelomérica 9q
1647	Síndrome de Delleman
1647	Síndrome de Delleman-Oorthuys
85292	Síndrome de demencia - ataxia ligada al X
314451	Síndrome de Demons-Meigs
314466	Síndrome de Demons-Meigs atípico
1651	Síndrome de Dennis Cohen
2109	Síndrome de Dennis-Fairhurst-Moore
1652	Síndrome de Dent
220	Síndrome de Denys-Drash
35698	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial
1933	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
255235	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal
254871	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral
279934	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por déficit de DGUOK
363534	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática
35698	Síndrome de depleción del ADNmt
1933	Síndrome de depleción del ADNmt, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
255235	Síndrome de depleción del ADNmt, forma encefalomiopática con tubulopatía renal
254871	Síndrome de depleción del ADNmt, forma hepatocerebral
363534	Síndrome de depleción del ADNmt, forma hepato-cerebro-renal
254875	Síndrome de depleción del ADNmt, forma miopática
3177	Síndrome de Der Kaloustian-Jarudi-Khoury
2861	Síndrome de D'Ercole
325004	Síndrome de dermatosis neutrofílica atípica - lipodistrofia - temperatura elevada
1425	Síndrome de Desbuquois
817	Síndrome de descamación continua de la piel familiar
817	Síndrome de descamación de la piel
263548	Síndrome de descamación de la piel tipo A
263553	Síndrome de descamación de la piel tipo B

Número ORPHA	Enfermedad
263543	Síndrome de descamación generalizada de la piel
263548	Síndrome de descamación generalizada de la piel tipo A
263553	Síndrome de descamación generalizada de la piel tipo B
263534	Síndrome de descamación localizada de la piel
1766	Síndrome de desequilibrio
90081	Síndrome de desgaste asociado al SIDA
1664	Síndrome de desorganización embrionaria
1014	Síndrome de Devriendt-Vandenbergh-Fryns
2228	Síndrome de dientes y uñas
314002	Síndrome de Dinno
2816	Síndrome de Diomed-Bernardi-Placidi
1493	Síndrome de Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara
363611	Síndrome de discapacidad intelectual - dificultades en la alimentación - retraso en el desarrollo - microcefalia
363528	Síndrome de discapacidad intelectual - estrabismo
3454	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso en el desarrollo - contracturas
363686	Síndrome de discapacidad intelectual grave - lenguaje pobre - estrabismo - cara con muecas - dedos largos
324977	Síndrome de discapacidad por proteosoma
66529	Síndrome de discinesia apical
66529	Síndrome de discinesia apical transitoria de ventrículo izquierdo
90001	Síndrome de disfunción de los conos con miopía
221078	Síndrome de disfunción hiperactiva combinada de los nervios craneales
289573	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple letal
66631	Síndrome de disgenesia cerebral - neuropatía - ictiosis - queratodermia palmoplantar
373	Síndrome de dismorfia de Simpson
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia
314555	Síndrome de displasia craneofacial - osteopenia
158668	Síndrome de displasia ectodérmica - fragilidad de la piel
306542	Síndrome de displasia frontonasal - microftalmia grave - fisura facial grave
373	Síndrome de displasia gigantismo ligado al X
70578	Síndrome de distrés respiratorio agudo del adulto
293936	Síndrome de distrofia endotelial - hipoplasia del iris - catarata congénita - adelgazamiento estromal
3411	Síndrome de doble útero y hemivagina obstruida

Número ORPHA	Enfermedad
3262	Síndrome de Dobrow
300501	Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos - hábito marfanoide
83452	Síndrome de dolor regional complejo
99995	Síndrome de dolor regional complejo tipo 1
99994	Síndrome de dolor regional complejo tipo 2
90035	Síndrome de Donath-Landsteiner
2143	Síndrome de Donnai-Barrow
508	Síndrome de Donohue
870	Síndrome de Down
314621	Síndrome de DPG-plus
33069	Síndrome de Dravet
94086	Síndrome de Drummond
2639	Síndrome de Du Pan
233	Síndrome de Duane
261638	Síndrome de Duane - anomalía del rayo radial debido a una monosomía 20q13
93293	Síndrome de Duane del rayo radial
261647	Síndrome de Duane del rayo radial debido a una mutación puntual
234	Síndrome de Dubin-Johnson
235	Síndrome de Dubowitz
238446	Síndrome de duplicación 15q11q13
238446	Síndrome de duplicación 15q11-q13
217385	Síndrome de duplicación 17p13.3
314621	Síndrome de duplicación de la glándula hipofisaria-plus
284180	Síndrome de duplicación Xp22.13p22.2
314389	Síndrome de duplicación Xq12-q13.3
261483	Síndrome de duplicación Xq27.3-q28
96092	Síndrome de duplicación/deleción 8p invertida
96092	Síndrome de duplicación/deleción invertida 8p
3377	Síndrome de Dutch-Kentucky
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
1973	Síndrome de Eastman-Bixler
1885	Síndrome de ectopia cristalina
906	Síndrome de eczema - trombocitopenia - inmunodeficiencia
313800	Síndrome de edema del nervio óptico-esplenomegalia
1895	Síndrome de Edimbourg
3380	Síndrome de Edwards
2668	Síndrome de Edwards-Patton-Dilly
209956	Síndrome de efusión uveal idiopático
75501	Síndrome de Ehlers-Danlos con disfunción plaquetaria por anomalía de la fibronectina
82004	Síndrome de Ehlers-Danlos con heterotopia periventricular
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos D4ST1-deficiente

Número ORPHA	Enfermedad
75501	Síndrome de Ehlers-Danlos deficiente en fibronectina
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al X
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos relacionado con CHST14
90309	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1
90318	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2
286	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 5
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 6
1899	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7
99875	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7A
99876	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7B
1901	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7C
75392	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 8
198	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 9
75501	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 10
2295	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 11
1899	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalásico
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrogripósico
230851	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cardiaco valvular
300179	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliótico y sordera
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis
287	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico like
1901	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis
157965	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo displásico espondiloqueiral
285	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil
286	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV
198	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IX
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo Kosho
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculocontractural
75392	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo periodontitis
75496	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide
286	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
230845	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular like
230857	Síndrome de Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta
820	Síndrome de Ehrmann-Sneddon
79106	Síndrome de Eiken
97214	Síndrome de Eisenmenger
221054	Síndrome de Elejalde
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld
1997	Síndrome de Elsching

Número ORPHA	Enfermedad
96170	Síndrome de Emanuel
3226	Síndrome de Emberger
1908	Síndrome de embriopatía por aminopterina
1927	Síndrome de Emery-Nelson
2406	Síndrome de enclaustramiento
1459	Síndrome de enfermedad celíaca, epilepsia y calcificación cerebral
279947	Síndrome de enfermedad postorgásmica
1937	Síndrome de Eng-Strom
363665	Síndrome de envejecimiento prematuro tipo Penttinen
363665	Síndrome de envejecimiento prematuro-acro-osteólisis-lesiones tipo queloides
168624	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray
261600	Síndrome de escasez de conductos biliares debido a una monosomía 20p12
261619	Síndrome de escasez de conductos biliares debido a una mutación puntual de JAG1
261629	Síndrome de escasez de conductos biliares debido a una mutación puntual de NOTCH2
2405	Síndrome de Escher-Hirt
2990	Síndrome de Escobar
47612	Síndrome de esplenomegalia - neutropenia - artritis reumatoide
314394	Síndrome de estatura baja-onicodisplasia-dismorfismo facial-hipotricosis
1959	Síndrome de Evans
178345	Síndrome de exceso de aromatasa
71269	Síndrome de exoftalmos benigno
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica
91136	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig kappa monoclonal
91136	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal
3337	Síndrome de Fanconi primario
3337	Síndrome de Fanconi primario renotubular
1652	Síndrome de Fanconi renal con nefrocalcinosis y cálculos renales
2792	Síndrome de Fara-Chlupackova
164736	Síndrome de fase avanzada del sueño familiar
1192	Síndrome de Feigenbaum-Bergeron-Richardson
1305	Síndrome de Feingold
47612	Síndrome de Felty
754	Síndrome de feminización testicular
1184	Síndrome de Fenton-Wilkinson-Toselano
2180	Síndrome de Ferlini-Ragno-Calzolari
2026	Síndrome de fibromatosis gingival - hipertrichosis
247868	Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12
29207	Síndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter

Número ORPHA	Enfermedad
3255	Síndrome de Filippi
1272	Síndrome de Fine-Lubinsky
2036	Síndrome de Finlay-Markes
1825	Síndrome de Finucane-Kurtz-Scott
2016	Síndrome de fisura palatina - sinequias laterales
2823	Síndrome de Fitzsimmons-Guilbert
2820	Síndrome de Fitzsimmons-Walson-Mellor
2044	Síndrome de Floating-Harbor
2047	Síndrome de Flynn-Aird
79093	Síndrome de Foix-Alajouanine
2048	Síndrome de Foix-Chavany-Marie
3238	Síndrome de Forney
3238	Síndrome de Forney-Robinson-Pascoe
178333	Síndrome de Forsius-Eriksson
888	Síndrome de fosita labial
3219	Síndrome de Fountain
221126	Síndrome de Fowler
2795	Síndrome de Fowler-Christmas-Chapple
300284	Síndrome de fragilidad ósea - contracturas - ruptura arterial - sordera
79149	Síndrome de François
137834	Síndrome de Frank-Ter Haar
2523	Síndrome de Frarek-Bocker-Kahlen
2052	Síndrome de Fraser
347	Síndrome de Frasier
2053	Síndrome de Freeman-Sheldon
2723	Síndrome de Freire-Maia
2673	Síndrome de Freire-Maia-Pinheiro-Opitz
2055	Síndrome de Frias
85335	Síndrome de Fried
2487	Síndrome de Fried-Golberg-Mundel
1969	Síndrome de Frieman-Goodman
2141	Síndrome de Froster-Huch
2215	Síndrome de Froster-Iskenius-Watson
2059	Síndrome de Fryns
2058	Síndrome de Fryns-Smeets-Thiry
188	Síndrome de fuga capilar
188	Síndrome de fuga capilar idiopática
2854	Síndrome de Fuhrmann
2060	Síndrome de Fukuda-Miyonomae-Nakata
90041	Síndrome de Gaisböck
2065	Síndrome de Galloway
2065	Síndrome de Galloway-Mowat
3035	Síndrome de Game-Friedman-Paradice
79665	Síndrome de Gardner
324636	Síndrome de Gardner-Diamond
2075	Síndrome de Gardner-Silengo-Wachtel
2074	Síndrome de Gemignani
2163	Síndrome de Genoa
2076	Síndrome de George-Munoz
2808	Síndrome de Gerhardt

Número ORPHA	Enfermedad
2077	Síndrome de German
1117	Síndrome de Gershoni-Baruch-Leibo
221117	Síndrome de Gerstmann
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
1802	Síndrome de Ghosal
358	Síndrome de Gitelman
1535	Síndrome de Glass-Chapman-Hockley
2670	Síndrome de Gastre-Cochat-Bouvier
79318	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ia
79319	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ib
79320	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ic
79321	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Id
79322	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ie
79323	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo If
79324	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ig
79325	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ih
79326	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ii
79329	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iia
79330	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iib
79332	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iid
79333	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iie
238459	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iif
263508	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iig
95428	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iih
263487	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iii
263501	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iij
86309	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ij
79327	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ik
79328	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Il
91131	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Im
244310	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo In
280071	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ip
300536	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ir

Número ORPHA	Enfermedad
263494	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo lo
2616	Síndrome de Gloomy
373	Síndrome de Golabi-Rosen
351	Síndrome de Goldberg
754	Síndrome de Goldberg-Maxwell
166272	Síndrome de Goldblatt
3026	Síndrome de Goldblatt-Viljoen
2261	Síndrome de Goldblatt-Wallis
374	Síndrome de Goldenhar
53540	Síndrome de Goldmann-Favre
3362	Síndrome de Goldstein-Hutt
3032	Síndrome de Goldston
1791	Síndrome de Gollop
2092	Síndrome de Goltz
3034	Síndrome de Gonzales-del Ángel
169105	Síndrome de Good
65798	Síndrome de Goodman
375	Síndrome de Goodpasture
75389	Síndrome de Goossens-Devriendt
376	Síndrome de Gordon
757	Síndrome de Gordon
73	Síndrome de Gorham
377	Síndrome de Gorlin
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudry-Moss
2500	Síndrome de Gottron
505	Síndrome de Graham Little
505	Síndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur
2111	Síndrome de Graham-Boyle-Troxell
52055	Síndrome de Graham-Cox
3421	Síndrome de Grand-Kaine-Fulling
79094	Síndrome de Grange
2097	Síndrome de Grant
381	Síndrome de Griscelli-Pruniéras
79476	Síndrome de Griscelli-Pruniéras tipo 1
79477	Síndrome de Griscelli-Pruniéras tipo 2
79478	Síndrome de Griscelli-Pruniéras tipo 3
2099	Síndrome de Grix-Blankenship-Peterson
228247	Síndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine adquirido
1598	Síndrome de Grouchy
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef
2785	Síndrome de Guibaud-Vainsel
2103	Síndrome de Guillain-Barré
231466	Síndrome de Guillain-Barré atáxico sensitivo agudo
231457	Síndrome de Guillain-Barré panautonómico agudo
98918	Síndrome de Guillain-Barré puro motor agudo
231450	Síndrome de Guillain-Barré sensitivo puro agudo

Número ORPHA	Enfermedad
98916	Síndrome de Guillain-Barré, forma polineuropatía desmielinizante idiopática aguda
2103	Síndrome de Guillain-Barré-Strohl
2104	Síndrome de Guizar-Vasquez-Sanchez-Manzano
1661	Síndrome de Guizar-Vázquez - Luengas-Muñoz
1562	Síndrome de Gunal-Seber-Basaran
1858	Síndrome de Gurrieri-Sammito-Bellussi
383	Síndrome de Gusher estapedial ligado al X
2957	Síndrome de Guttmacher
2396	Síndrome de Haberland
99803	Síndrome de Haddad
217026	Síndrome de Hadziselimovic
2342	Síndrome de Haim-Munk
955	Síndrome de Hajdu-Cheney
2521	Síndrome de Halal
185	Síndrome de Halasz
2985	Síndrome de Hal-Berg-Rudolph
2108	Síndrome de Hallermann-Streiff
2109	Síndrome de Hallermann-Streiff-François grave
157850	Síndrome de Hallervorden-Spatz
138	Síndrome de Hall-Hittner
2107	Síndrome de Hall-Riggs
314555	Síndrome de Hamamy
2926	Síndrome de Hamanishi-Ueba-Tsuji
1217	Síndrome de Hamano-Tsakamoto
168632	Síndrome de hamartoma folicular basalóide generalizado
2611	Síndrome de hamartoma lineal
201	Síndrome de hamartoma múltiple
79126	Síndrome de Hamman-Rich
989	Síndrome de Hanhart
186	Síndrome de Hanot
3294	Síndrome de Hapnes-Boman-Skeie
2115	Síndrome de Harrod
2116	Síndrome de Hartnup
2117	Síndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer
99872	Síndrome de Hashimoto-Pritzker
3377	Síndrome de Hecht
3377	Síndrome de Hecht-Beals
2492	Síndrome de Hecht-Scott
2120	Síndrome de Heckenlively
2787	Síndrome de Heide
99932	Síndrome de Heiner
168782	Síndrome de Heller
2330	Síndrome de hemangioma - tromboctopenia
324636	Síndrome de hematoma doloroso
86908	Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía idiopática

Número ORPHA	Enfermedad
86908	Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia
276280	Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple
2136	Síndrome de Hennekam
2135	Síndrome de Hennekam-Beemer
3411	Síndrome de Herlyn-Werner
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak
231500	Síndrome de Hermansky-Pudlak con fibrosis pulmonar
183678	Síndrome de Hermansky-Pudlak con neutropenia
231512	Síndrome de Hermansky-Pudlak sin fibrosis pulmonar
183678	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2
231531	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 7
231537	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 8
280663	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 9
2139	Síndrome de Hernandez-Aguirre-Negrete
2786	Síndrome de Hernández-Fragoso
314432	Síndrome de hernia de Spiegel-criptorquidia
899	Síndrome de hidrocefalia - agiria - displasia retiniana
84085	Síndrome de Hinman
84085	Síndrome de Hinman-Allen
331226	Síndrome de hiper IgE autosómica recesiva por déficit de TYK2
331226	Síndrome de hiper-AR IgE por déficit de TYK2
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol
64739	Síndrome de hiperestimulación ovárica
247262	Síndrome de hiperfosfatasa con déficit intelectual
343	Síndrome de hiper-IgD
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
169446	Síndrome de hiper-IgE autosómico recesivo
101088	Síndrome de hiper-IgM ligado al X
101088	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia de CD40L
101088	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia del ligando de CD40
101090	Síndrome de hiper-IgM por déficit de CD40
101088	Síndrome de hiper-IgM por déficit de CD40L
101092	Síndrome de hiper-IgM por déficit de UNG
101092	Síndrome de hiper-IgM por déficit de uracil N glicosilasa
101088	Síndrome de hiper-IgM por déficit del ligando de CD40
101088	Síndrome de hiper-IgM tipo 1

Número ORPHA	Enfermedad
101089	Síndrome de hiper-IgM tipo 2
101090	Síndrome de hiper-IgM tipo 3
101092	Síndrome de hiper-IgM tipo 5
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E autosómico dominante
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E con infección recurrente
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E tipo 1
169446	Síndrome de hiperinmunoglobulina E tipo 2
343	Síndrome de hiperinmunoglobulinemia D
35878	Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia
254534	Síndrome de hipermetilación 14q32.2 materno
188	Síndrome de hiperpermeabilidad capilar
93604	Síndrome de hiperprostaglandina E
1336	Síndrome de hiperqueratosis - hiperpigmentación
2198	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar - carcinoma esofágico
384	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar - esclerodactilia
2201	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar - parálisis espástica
2202	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar - pérdida de audición
2202	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar - sordera
86918	Síndrome de hiperqueratosis palmoplantar difuso - acrocianosis
2745	Síndrome de hipertelorismo - anomalías esofágicas - hipospadias
2745	Síndrome de hipertelorismo - hipospadias
293958	Síndrome de hipertelorismo - seno preauricular - obstrucción del conducto lagrimal - pérdida de audición
293958	Síndrome de hipertelorismo - seno preauricular - obstrucción del conducto lagrimal - sordera
1519	Síndrome de hipertelorismo de Teebi
293838	Síndrome de hipertensión pulmonar - encefalopatía letal infantil
319182	Síndrome de hipertricotosis - estatura baja - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo
363694	Síndrome de hiperuricemia - hipertensión pulmonar - insuficiencia renal - alcalosis
2129	Síndrome de HIPO
2749	Síndrome de hipogenesia oromandibular y de extremidades
141333	Síndrome de hipogonadismo - estatura baja - coloboma - polidactilia preaxial
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico - microcefalia grave - pérdida de audición neurosensorial - dismorfismo

Número ORPHA	Enfermedad
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico - microcefalia grave - sordera neurosensorial - dismorfismo
363523	Síndrome de hipohidrosis - hipoplasia del esmalte - queratodermia palmoplantar - discapacidad intelectual
254531	Síndrome de hipometilación 14q32.2 paterno
324561	Síndrome de hipopigmentación - queratodermia palmoplantar punctata
3214	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení
42665	Síndrome de hipopigmentación-sordera
275543	Síndrome de hipoplasia del cuerpo calloso - retraso - pulgares en aducción - espasticidad - hidrocefalia
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas - atresia intestinal - hipoplasia de la vesícula biliar
991	Síndrome de hipoplasia pulmonar - agonadismo - dextrocardia - hernia diafragmática
2745	Síndrome de hipospadias - disfagia
363424	Síndrome de hipotonía - atrofia cerebral - hiperglicinemia
163690	Síndrome de hipotonía - cistinuria
238523	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico
307936	Síndrome de hipotricosis - hiperqueratosis palmoplantar estriada - acroostolisis - periodontitis
307936	Síndrome de hipotricosis - osteolisis - periodontitis - hiperqueratosis palmoplantar
307936	Síndrome de hipotricosis - osteolisis - periodontitis - queratodermia palmoplantar
307936	Síndrome de hipotricosis - queratodermia palmoplantar estriada - acroostolisis - periodontitis
330029	Síndrome de hipotricosis-sordera
661	Síndrome de hipoventilación alveolar central congénita
661	Síndrome de hipoventilación congénita central
2152	Síndrome de Hirschsprung - déficit intelectual
2026	Síndrome de hirsutismo - hiperplasia gingival congénita
1979	Síndrome de Hoepffner-Dreyer-Reimers
2349	Síndrome de Hoffman
93970	Síndrome de Holmes-Gang
2143	Síndrome de Holmes-Schepens
392	Síndrome de Holt-Oram
2167	Síndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder
91413	Síndrome de Horner congénito
2172	Síndrome de Houlston-Iraggori-Murday
2198	Síndrome de Howell-Evans
3322	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
228116	Síndrome de Hughes-Stovin

Número ORPHA	Enfermedad
217085	Síndrome de Hunter tipo A
217093	Síndrome de Hunter tipo B
2715	Síndrome de Hunter-Jurenka-Thompson
3365	Síndrome de Hunter-Rudd-Hoffmann
384	Síndrome de Huriez
93473	Síndrome de Hurler
93476	Síndrome de Hurler-Scheie
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford
363992	Síndrome de ictiosis - estatura baja - braquidactilia - microsferofaquia
88621	Síndrome de ictiosis y prematuridad
1150	Síndrome de Illum
1534	Síndrome de Imaizumi-Kuroki
2286	Síndrome de incisivo central maxilar medio único
2295	Síndrome de inestabilidad articular
2314	Síndrome de infección recurrente-hiperinmunoglobulina E
183707	Síndrome de inmunodeficiencia de neutrófilos
217390	Síndrome de inmunodeficiencia DOCK8
90023	Síndrome de inmunodeficiencia primaria con estatura baja
90023	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14
754	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos
90797	Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos
293978	Síndrome de insuficiencia adenohipofisaria - inmunodeficiencia variable
293978	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis - inmunodeficiencia variable
95496	Síndrome de interrupción del tallo hipofisario
2301	Síndrome de intestino corto congénito
95427	Síndrome de intestino corto debido a aganglionosis total o subtotal
95427	Síndrome de intestino corto debido a enterocolitis necrosante
95427	Síndrome de intestino corto debido a enterocolitis necrotizante
95427	Síndrome de intestino corto debido a resección quirúrgica
95427	Síndrome de intestino corto debido a trauma
95427	Síndrome de intestino corto debido a trombosis
95427	Síndrome de intestino corto debido a vólvulos
86915	Síndrome de Irons-Bianchi
84142	Síndrome de Isaac
84142	Síndrome de Isaac-Mertens
972	Síndrome de Isaacs-Mertens

Número ORPHA	Enfermedad
79144	Síndrome de Iso y Kikuchi
3018	Síndrome de isquemia retiniana - hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo - calcificaciones cerebrales difusas
2739	Síndrome de Itin
97548	Síndrome de Ivemark
294415	Síndrome de Ivemark II
3236	Síndrome de Jackson-Barr
1540	Síndrome de Jackson-Weiss
2848	Síndrome de Jacobs
2308	Síndrome de Jacobsen
2029	Síndrome de Jaffe-Campanacci
1873	Síndrome de Jalili
2590	Síndrome de Jankovic-Rivera
2311	Síndrome de Jarcho-Levin
313795	Síndrome de Jawad
139431	Síndrome de Jevons
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
474	Síndrome de Jeune
2314	Síndrome de Job
2315	Síndrome de Johanson-Blizzard
2316	Síndrome de Johnson-Mcmillin
1112	Síndrome de Johnson-Munson
2027	Síndrome de Jones
1256	Síndrome de Jorgenson-Lenz
475	Síndrome de Joubert
475	Síndrome de Joubert clásico
1454	Síndrome de Joubert con defecto hepático
220493	Síndrome de Joubert con defecto ocular
2318	Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal
2754	Síndrome de Joubert con defecto orofaciadigital
220497	Síndrome de Joubert con enfermedad renal
1454	Síndrome de Joubert con fibrosis hepática congénita
220493	Síndrome de Joubert con retinopatía
2318	Síndrome de Joubert con síndrome de Senior-Loken
475	Síndrome de Joubert puro
475	Síndrome de Joubert-Boltshauser
2319	Síndrome de Juberg-Hayward
93972	Síndrome de Juberg-Marsidi
2321	Síndrome de Jung-Wolff-Back-Stahl
2322	Síndrome de Kabuki
85146	Síndrome de Kaeser
2324	Síndrome de Kaler-Garrity-Stern
2325	Síndrome de Kallin
478	Síndrome de Kallmann
2326	Síndrome de Kallmann - cardiopatía
949	Síndrome de Kaplan-Plauchu-Fitch

Número ORPHA	Enfermedad
2328	Síndrome de Kapur-Toriello
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer
2330	Síndrome de Kasabach-Merritt
1137	Síndrome de Kashani-Strom-Utley
1894	Síndrome de Kasznica-Carlson-Coppedge
2533	Síndrome de Kawashima-Tsuji
480	Síndrome de Kearns-Sayre
2662	Síndrome de Keipert
79233	Síndrome de Kelley-Seegmiller
137653	Síndrome de Kelly-Kirson-Wyatt
54028	Síndrome de Kelly-Paterson
991	Síndrome de Kennerknecht
2333	Síndrome de Kenny
2333	Síndrome de Kenny-Caffey
93325	Síndrome de Kenny-Caffey autosómico dominante
93324	Síndrome de Kenny-Caffey autosómico recesivo
3351	Síndrome de Kersey
85202	Síndrome de Keutel
2908	Síndrome de Kindler
99741	Síndrome de King-Denborough
1183	Síndrome de Kinsbourne
100996	Síndrome de Kjellin
2343	Síndrome de Kleblattschaedel
261494	Síndrome de Kleefstra
261652	Síndrome de Kleefstra debido a una mutación puntual
96147	Síndrome de Kleefstra por del(9)(q34)
96147	Síndrome de Kleefstra por la delección subtelomérica 9q
96147	Síndrome de Kleefstra por la microdelección 9q34
96147	Síndrome de Kleefstra por la monosomía 9q34
33543	Síndrome de Kleine-Levin
2110	Síndrome de Kleiner-Holmes
896	Síndrome de Klein-Waardenburg
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado
90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay
329324	Síndrome de Klippel-Trenaunay invertido
2346	Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber
157823	Síndrome de Klüver-Bucy
1571	Síndrome de Knobloch
2349	Síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne
679	Síndrome de Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort
1946	Síndrome de Kohlschutter Tonz
51890	Síndrome de Komar
3212	Síndrome de Konigsmark-Knox-Hussels
96169	Síndrome de Koolen-De Vries
363965	Síndrome de Koolen-De Vries debido a una mutación puntual

Número ORPHA	Enfermedad
2892	Síndrome de Kopysc-Barczyk-Krol
99749	Síndrome de Kostmann
2351	Síndrome de Kousseff
99741	Síndrome de Koussef-Nichols
629	Síndrome de Kowarski
2352	Síndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick
2204	Síndrome de Kozlowski-Tsuruta
1345	Síndrome de Krasnow-Qazi
284149	Síndrome de Kreiborg-Pakistani
2505	Síndrome de Kunze-Riehm
185	Síndrome de la arteria pulmonar epibronquial derecha
2053	Síndrome de la cara de silbido
185	Síndrome de la cimitarra
228410	Síndrome de la enfermedad cardíaca polivalvular
250	Síndrome de la fisura media
35737	Síndrome de la flor de enredadera
329178	Síndrome de la glicoproteína deficiente en carbohidrato tipo Iu
163654	Síndrome de la Isla de la Fantasía
137888	Síndrome de la oreja en punto de interrogación
3198	Síndrome de la persona rígida
2833	Síndrome de la piel apergaminada
2834	Síndrome de la piel arrugada
36236	Síndrome de la piel escaldada por estafilococos
2812	Síndrome de la piel rígida tipo Parana
97330	Síndrome de la salida torácica
415	Síndrome de la triple H
37202	Síndrome de la vejiga dolorosa
3473	Síndrome de Laband
1484	Síndrome de Ladda-Zonana-Ramer
98818	Síndrome de Landau-Kleffner (LKS)
502	Síndrome de Langer-Giedion
633	Síndrome de Laron
220465	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
220465	Síndrome de Laron-like
503	Síndrome de Larsen autosómico dominante
263463	Síndrome de Larsen autosómico recesivo
294049	Síndrome de Larsen de la isla de la Reunión
231031	Síndrome de las palmas rojas
99094	Síndrome de Laubry-Pezzi
2377	Síndrome de Laurence-Moon
2378	Síndrome de Laurin-Sandrow
79086	Síndrome de Lawrence
2616	Síndrome de Le Merrer
3246	Síndrome de Learman
1297	Síndrome de Lee-Root-Fenske
137605	Síndrome de Legius

Número ORPHA	Enfermedad
2789	Síndrome de Lehman
1647	Síndrome de Leichtman-Wood-Rohn
506	Síndrome de Leigh
255241	Síndrome de Leigh con leucodistrofia
70474	Síndrome de Leigh con miocardiopatía
255249	Síndrome de Leigh con síndrome nefrótico
255210	Síndrome de Leigh de transmisión materna
255199	Síndrome de Leigh esporádico
70472	Síndrome de Leigh tipo franco-canadiense
70472	Síndrome de Leigh tipo Saguenay-Lac-St. Jean
2044	Síndrome de Leisti Hollister Rimoin
140936	Síndrome de Lelis
137839	Síndrome de Lemierre
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut
231040	Síndrome de lentiginos múltiples familiar sin afectación sistémica
240	Síndrome de Léri-Weill
510	Síndrome de Lesch-Nyhan
2282	Síndrome de Leshima-Koeda-Inagaki
314572	Síndrome de leucoencefalopatía autosómico recesivo con accidente isquémico y retinosis pigmentaria
2388	Síndrome de Levine-Critchley
2363	Síndrome de Levy Hollister
302	Síndrome de Lewandowsky-Lutz
48162	Síndrome de Lewis-Summer
2390	Síndrome de Lichtenstein
526	Síndrome de Liddle
1275	Síndrome de Liebenberg
524	Síndrome de Li-Fraumeni
99812	Síndrome de ligasa 4
89844	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts
2400	Síndrome de Lisker-García-Ramos
101003	Síndrome de Lison
284984	Síndrome de Loeyes-Dietz con osteoartritis
60030	Síndrome de Loeyes-Dietz tipo 1
284973	Síndrome de Loeyes-Dietz tipo 2
52054	Síndrome de Longman-Tolmie
2832	Síndrome de Lopes-Gortin
2266	Síndrome de Lopes-Marques de Faria
1532	Síndrome de López-Hernández
168	Síndrome de los cabellos anágenos caducos
634	Síndrome de los cabellos de bambú
534	Síndrome de Lowe
2408	Síndrome de Lowe Kohn Cohen
844	Síndrome de Lown-Ganong-Levine
1533	Síndrome de Lowry
2409	Síndrome de Lowry-MacLean
1824	Síndrome de Lowry-Wood

Número ORPHA	Enfermedad
2003	Síndrome de Lowry-Yong
2575	Síndrome de Lubani-Al Saleh-Teebi
2410	Síndrome de Lubinsky
2312	Síndrome de Lucey-Driscoll
776	Síndrome de Lujan
776	Síndrome de Lujan-Fryns
2928	Síndrome de Lundberg
537	Síndrome de Lyell
144	Síndrome de Lynch
1123	Síndrome de Lynch-Lee-Murday
3196	Síndrome de Lyngtadaas
247262	Síndrome de Mabry
36412	Síndrome de Mac Duffie
2675	Síndrome de Maccario Mena
2220	Síndrome de MacDermot-Patton-Williams
79495	Síndrome de Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera
1574	Síndrome de Mackay-Shek-Carr
357158	Síndrome de macrobléfaron - ectropión - hipertelorismo - macrostomía
60040	Síndrome de macrocefalia - malformación capilar
2563	Síndrome de macrocefalia - obesidad - discapacidad mental - anomalías oculares
2563	Síndrome de macrosomía - obesidad - macrocefalia - anomalías oculares
199354	Síndrome de Maeda
163634	Síndrome de Maffucci
77297	Síndrome de Majeed
1252	Síndrome de malformación blefaro-naso-facial
352447	Síndrome de mantenimiento del ADN mitocondrial por déficit de MGME1
352447	Síndrome de mantenimiento del ADNmt por déficit de MGME1
2322	Síndrome de maquillaje Kabuki
91412	Síndrome de Marcus-Gunn invertido
2461	Síndrome de Marden-Walker
2460	Síndrome de Marden-Walker like
1120	Síndrome de Mardini-Nyhan
558	Síndrome de Marfan
284979	Síndrome de Marfan neonatal
284963	Síndrome de Marfan tipo 1
284973	Síndrome de Marfan tipo 2
101104	Síndrome de Marin-Amat
559	Síndrome de Marinesco-Sjogren
2717	Síndrome de Marles
2717	Síndrome de Marles-Greenberg-Persaud
2767	Síndrome de Maroteaux-Le Merrer-Bensahel
1423	Síndrome de Maroteaux-Stanescu-Cousin
1040	Síndrome de Maroteaux-Verloes-Stanescu
560	Síndrome de Marshall

Número ORPHA	Enfermedad
42642	Síndrome de Marshall con fiebre periódica
561	Síndrome de Marshall-Smith
908	Síndrome de Martin-Bell
85321	Síndrome de Martin-Probst
101001	Síndrome de Mast
2015	Síndrome de Mathieu-de Broca-Bony
2470	Síndrome de Matthew-Wood
3109	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
247768	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser atípico
247775	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser clásico
247775	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 1
57782	Síndrome de Mazabraud
562	Síndrome de McCune-Albright
2471	Síndrome de McDonough
36412	Síndrome de McDuffie
158668	Síndrome de McGrath
2473	Síndrome de McKusick Kaufman
2474	Síndrome de McLain-Debakian
2001	Síndrome de Mcpherson-Clemens
2999	Síndrome de Mcpherson-Hall
3097	Síndrome de Meacham
563	Síndrome de Meadow
564	Síndrome de Meckel
3032	Síndrome de Meckel tipo 7
564	Síndrome de Meckel-Gruber
1396	Síndrome de Meckel-like
2476	Síndrome de Medeira-Dennis-Donnai
66629	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen
2479	Síndrome de megalocórnea - déficit intelectual
60040	Síndrome de megalocéfalo - malformación capilar
60040	Síndrome de megalocéfalo - malformación capilar - polimicrogiria
50815	Síndrome de Mégarbané-Loiselet
2241	Síndrome de megavejiga - microcolon - hipoperistaltismo intestinal
2241	Síndrome de megavejiga - microcolon - hipoperistaltismo intestinal - hidronefrosis
2196	Síndrome de Meier-Blumberg-Imahorn
93964	Síndrome de Meigs
314451	Síndrome de Meigs
314466	Síndrome de Meigs atípico
2482	Síndrome de Melhem-Fahl
2483	Síndrome de Melkersson-Rosenthal
3216	Síndrome de Mengel-Konigsmark
565	Síndrome de Menkes
2496	Síndrome de mesomelia - sinostosis

Número ORPHA	Enfermedad
2496	Síndrome de mesomelia - sinostosis, tipo Verloes-David-Pfeiffer
95432	Síndrome de Mesulam
2710	Síndrome de Meyer-Schwickerath
2507	Síndrome de Mickleson
329332	Síndrome de microcefalia - hipoplasia cerebelosa - trastorno de la conducción cardíaca congénita
294016	Síndrome de microcefalia - malformación capilar
294016	Síndrome de microcefalia - malformación capilar cutánea
306558	Síndrome de microcefalia primaria - epilepsia - diabetes neonatal permanente
2528	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova
293948	Síndrome de microdeleción 1p21.3
250989	Síndrome de microdeleción 1q21.1
250999	Síndrome de microdeleción 1q41q42
238769	Síndrome de microdeleción 1q44
363680	Síndrome de microdeleción 2p13.2
261349	Síndrome de microdeleción 2p15p16.1
261349	Síndrome de microdeleción 2p15-p16.1
163693	Síndrome de microdeleción 2p21
228402	Síndrome de microdeleción 2q23.1
1617	Síndrome de microdeleción 2q24
251014	Síndrome de microdeleción 2q31.1
251019	Síndrome de microdeleción 2q31.2q32.3
251019	Síndrome de microdeleción 2q32q33
251019	Síndrome de microdeleción 2q32-q33
251028	Síndrome de microdeleción 2q33.1
1001	Síndrome de microdeleción 2q37
1621	Síndrome de microdeleción 3q13
356947	Síndrome de microdeleción 3q26q27
356947	Síndrome de microdeleción 3q26-q27
65286	Síndrome de microdeleción 3q29
238750	Síndrome de microdeleción 4q21
228384	Síndrome de microdeleción 5q14.3
314655	Síndrome de microdeleción 5q31.3
251046	Síndrome de microdeleción 6p22
96125	Síndrome de microdeleción 6p25
251056	Síndrome de microdeleción 6q25
251061	Síndrome de microdeleción 7q31
251071	Síndrome de microdeleción 8p23.1
2496	Síndrome de microdeleción 8q13
284160	Síndrome de microdeleción 8q21.11
178303	Síndrome de microdeleción 8q22.1
324313	Síndrome de microdeleción 9p13
352665	Síndrome de microdeleción 9q21
284169	Síndrome de microdeleción 10p11.21p12.31
284169	Síndrome de microdeleción 10p12p11
276413	Síndrome de microdeleción 10q22.3q23.3

Número ORPHA	Enfermedad
250999	Síndrome de microdeleción 11q41-q42
313884	Síndrome de microdeleción 12p12.1
280325	Síndrome de microdeleción 12p13.33
94063	Síndrome de microdeleción 12q14
289513	Síndrome de microdeleción 12q15q21.1
261120	Síndrome de microdeleción 14q11.2
261144	Síndrome de microdeleción 14q12
264200	Síndrome de microdeleción 14q22q23
264200	Síndrome de microdeleción 14q22-q23
261183	Síndrome de microdeleción 15q11.2
199318	Síndrome de microdeleción 15q13.3
261190	Síndrome de microdeleción 15q14
94065	Síndrome de microdeleción 15q24
363992	Síndrome de microdeleción 15q26.3
261222	Síndrome de microdeleción 16p11.2 distal
261197	Síndrome de microdeleción 16p11.2 proximal
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2-p12.2
261236	Síndrome de microdeleción 16p13.11
352629	Síndrome de microdeleción 16q24.1
261250	Síndrome de microdeleción 16q24.3
319171	Síndrome de microdeleción 17p13.1 distal
261257	Síndrome de microdeleción 17p13.3 distal
97685	Síndrome de microdeleción 17q11
261265	Síndrome de microdeleción 17q12
363958	Síndrome de microdeleción 17q21.31
261279	Síndrome de microdeleción 17q23.1q23.2
261279	Síndrome de microdeleción 17q23.1-q23.2
254346	Síndrome de microdeleción 19p13.12
357001	Síndrome de microdeleción 19p13.13
217346	Síndrome de microdeleción 19q13.11
261295	Síndrome de microdeleción 20p12.3
313781	Síndrome de microdeleción 20p13
261304	Síndrome de microdeleción 20q13 paterna
261311	Síndrome de microdeleción 20q13.33
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11q22.12
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11-q22.12
268261	Síndrome de microdeleción 21q22.13q22.2
268261	Síndrome de microdeleción 21q22.13-q22.2
261330	Síndrome de microdeleción 22q11.2 distal
254351	Síndrome de microdeleción distal 7q11.23
254528	Síndrome de microdeleción materna 14q32.2
97685	Síndrome de microdeleción neurofibromatosis tipo 1
97685	Síndrome de microdeleción NF1
254525	Síndrome de microdeleción paterna 14q32.2
261476	Síndrome de microdeleción Xp21

Número ORPHA	Enfermedad
1643	Síndrome de microdelección Xp22.3
250994	Síndrome de microduplicación 1q21.1
313947	Síndrome de microduplicación 2q23.1
294026	Síndrome de microduplicación 2q31.1
96095	Síndrome de microduplicación 3q26
329802	Síndrome de microduplicación 5p13
228415	Síndrome de microduplicación 5q35
314034	Síndrome de microduplicación 7p22.1
96121	Síndrome de microduplicación 7q11.23
261102	Síndrome de microduplicación 7q11.23 distal
251076	Síndrome de microduplicación 8p23.1
228399	Síndrome de microduplicación 8q12
276422	Síndrome de microduplicación 10q22.3q23.3
300305	Síndrome de microduplicación 11p15.4
261229	Síndrome de microduplicación 14q11.2
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13
238446	Síndrome de microduplicación 15q11-q13
261204	Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2
261243	Síndrome de microduplicación 16p13.11
96078	Síndrome de microduplicación 16p13.3
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3
139474	Síndrome de microduplicación 17q11.2
261272	Síndrome de microduplicación 17q12
217340	Síndrome de microduplicación 17q21.23
363659	Síndrome de microduplicación 20q11.2
1727	Síndrome de microduplicación 22q11.2
261337	Síndrome de microduplicación 22q11.2 distal
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23
261483	Síndrome de microduplicación Xq27.3q28
293939	Síndrome de microduplicación Xq28 distal
363741	Síndrome de microftalmia colobomatosa - obesidad - hipogenitalismo - discapacidad intelectual
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales
1104	Síndrome de microftalmia Fryns
1388	Síndrome de micrognatia digital
50810	Síndrome de microlisencefalia - micromelia
69085	Síndrome de miembros y mamas
2557	Síndrome de Mietens
2867	Síndrome de Mievis-Verellen-Dumounin
2558	Síndrome de Mikati-Najjar-Sahli
246	Síndrome de Miller
531	Síndrome de Miller-Dieker
98919	Síndrome de Miller-Fisher

Número ORPHA	Enfermedad
94091	Síndrome de Mills
812	Síndrome de mioclonus con mancha rojo cereza
363396	Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial
2560	Síndrome de Möbius - neuropatía axonal - hipogonadismo hipogonadotrópico
570	Síndrome de Moebius
1420	Síndrome de Moerman-Vandenberghe-Fryns
3198	Síndrome de Moersch-Woltman
2549	Síndrome de Moeschler-Clarren
2751	Síndrome de Mohr
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
1433	Síndrome de Moloney
2565	Síndrome de Mononen Karnes Senac
158003	Síndrome de Montgomery
52056	Síndrome de Morava-Mehes
77296	Síndrome de Morgnagni-Stewart-Morel
754	Síndrome de Morris
2570	Síndrome de Morse-Rawnsley-Sargent
3347	Síndrome de Mounier-Kuhn
1431	Síndrome de Mount-Reback
2572	Síndrome de Mousa AL Din AL Nassar
83467	Síndrome de Movan
2152	Síndrome de Mowat-Wilson
261537	Síndrome de Mowat-Wilson debido a una del(2)q(22)
261537	Síndrome de Mowat-Wilson debido a una microdelección 2q22
261537	Síndrome de Mowat-Wilson debido a una monosomía 2q22
261552	Síndrome de Mowat-Wilson debido a una mutación puntual
2574	Síndrome de Moynahan
575	Síndrome de Muckle-Wells
53271	Síndrome de Muenke
130	Síndrome de muerte súbita nocturna inexplicada
587	Síndrome de Muir-Torre
2678	Síndrome de múltiples manchas café con leche
2959	Síndrome de Mulvihill-Smith
2028	Síndrome de Murray-Puretic-Drescher
588	Síndrome de músculo-ojo-cerebro
3079	Síndrome de Mutchinick
2588	Síndrome de Myhre
109	Síndrome de Myhre-Riley-Smith
69087	Síndrome de Naegeli
69087	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
245	Síndrome de Nager
2211	Síndrome de Naguib-Richieri-Costa
2229	Síndrome de Najjar

Número ORPHA	Enfermedad
2615	Síndrome de Nakajo-Nishimura
2822	Síndrome de Nakamura-Osame
627	Síndrome de Nance-Horan
2663	Síndrome de Nathalie
91500	Síndrome de nefritis tubulointersticial aguda y uveítis
2065	Síndrome de nefrosis - migración neuronal anormal
199244	Síndrome de Nelson
634	Síndrome de Netherton
2479	Síndrome de Neuhäuser
3350	Síndrome de Neuhauser-Daly-Magnelli
2672	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz
2671	Síndrome de Neu-Laxova
59306	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod
276435	Síndrome de neurona motora inferior con aparición tardía en el adulto
313772	Síndrome de neuropatía - ataxia espástica asociado a AFG3L2
313772	Síndrome de neuropatía - ataxia espástica de aparición temprana
377	Síndrome de nevo de células basales
313936	Síndrome de nevo epidérmico papuloso con capas de células basales "en horizonte"
35125	Síndrome de nevus epidérmico
2611	Síndrome de nevus epidérmico verrucoso lineal
83471	Síndrome de Nezelof
69087	Síndrome de NFJ
2633	Síndrome de Nievergelt
2322	Síndrome de Niikawa-Kuroki
1422	Síndrome de Nivelon-Nivelon-Mabille
1884	Síndrome de Noble-Bass-Sherman
2698	Síndrome de nódulos callosos - leuconiquia - sordera neurosensorial - hiperqueratosis palmoplantar
2698	Síndrome de nódulos callosos - leuconiquia - sordera neurosensorial - queratodermia palmoplantar
85196	Síndrome de nodulosis - artropatía - osteolisis
648	Síndrome de Noonan
2701	Síndrome de Noonan-like con cabello anágeno caduco
1756	Síndrome de notocorda dividida
2703	Síndrome de Nova
2005	Síndrome de Novak
97297	Síndrome de Oberklaid-Danks
293987	Síndrome de obesidad infantil de aparición rápida - disfunción hipotálamica - hipoventilación - desregulación autonómica
2704	Síndrome de Ochoa
999	Síndrome de O'Doherty
2253	Síndrome de O'Donnell-Pappas

Número ORPHA	Enfermedad
276432	Síndrome de Ogden
75382	Síndrome de Oguchi
1186	Síndrome de Ohaha
1934	Síndrome de Ohtahara
2729	Síndrome de Okamoto
93293	Síndrome de Okihiro
261638	Síndrome de Okihiro debido a una del(20) (q13)
261638	Síndrome de Okihiro debido a una microdelección 20q13
261638	Síndrome de Okihiro debido a una monosomía 20q13
261647	Síndrome de Okihiro debido a una mutación puntual
79458	Síndrome de Oley
75378	Síndrome de oligoconos
137831	Síndrome de oligofrenina 1
2920	Síndrome de Oliver
3363	Síndrome de Oliver-Macfarlane
659	Síndrome de Olmsted
39041	Síndrome de Omenn
661	Síndrome de Ondine
99803	Síndrome de Ondine-Hirschsprung
280403	Síndrome de onfalocela familiar con dismorfismo facial
3164	Síndrome de onfalocela, tipo Shprintzen-Goldberg
2745	Síndrome de Opitz
306588	Síndrome de Opitz autosómico dominante
306588	Síndrome de Opitz BBB/G autosómico dominante
306597	Síndrome de Opitz BBB/G ligado al X
2745	Síndrome de Opitz G/BBB
306588	Síndrome de Opitz G/BBB autosómico dominante
306597	Síndrome de Opitz G/BBB ligado al X
306597	Síndrome de Opitz ligado al X
2745	Síndrome de Opitz-Frias
93932	Síndrome de Opitz-Kaveggia
1786	Síndrome de Opitz-Mollica-Sorge
137888	Síndrome de orejas en signo de interrogación
2323	Síndrome de Oriente Medio
93382	Síndrome de Osebold-Remondini
50809	Síndrome de osteolisis del talon, rótula y escafoides
2776	Síndrome de osteolisis distal autosómica recesiva
2786	Síndrome de osteoporosis - hipopigmentación oculocutánea
1338	Síndrome de Ostravik-Lindemann-Solberg
99965	Síndrome de O'Sullivan-McLeod
1179	Síndrome de Ouvrier-Billon
1993	Síndrome de Pai

Número ORPHA	Enfermedad
672	Síndrome de Pallister-Hall
884	Síndrome de Pallister-Killian
2804	Síndrome de Pallister-W
2184	Síndrome de Palmer-Pagon
94086	Síndrome de pañal azul
98815	Síndrome de Panayiotopoulos
2750	Síndrome de Papillon-Léage-Psaume
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre
2812	Síndrome de Parana
320406	Síndrome de paraplejía espástica - atrofia óptica - neuropatía
90307	Síndrome de Parkes Weber
363654	Síndrome de parkinsonismo ligado al X - espasticidad
1214	Síndrome de Parry-Romberg
94083	Síndrome de Partington
1394	Síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 1
42775	Síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 2
1252	Síndrome de Pashayan
3378	Síndrome de Patau
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine
699	Síndrome de Pearson
37559	Síndrome de pelo erizado adquirido
65282	Síndrome de pelo lanoso - hiperqueratosis palmoplantar - miocardiopatía dilatada
65282	Síndrome de pelo lanoso - queratodermia palmoplantar - miocardiopatía dilatada
170	Síndrome de pelo lanoso familiar
170	Síndrome de pelo lanoso hereditario
307766	Síndrome de pelo rizado - queratodermia acral - caries
994	Síndrome de Pena-Shokeir tipo 1
1466	Síndrome de Pena-Shokeir tipo 2
705	Síndrome de Pendred
2576	Síndrome de Perheentupa
2849	Síndrome de Perlman
2850	Síndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale
2855	Síndrome de Perrault
178509	Síndrome de Perry
91495	Síndrome de persistencia de la vascularización fetal
709	Síndrome de Peters-Plus
2963	Síndrome de Petty-Laxova-Wiedemann
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers
710	Síndrome de Pfeiffer
93258	Síndrome de Pfeiffer clásico
93258	Síndrome de Pfeiffer tipo 1
93259	Síndrome de Pfeiffer tipo 2
93260	Síndrome de Pfeiffer tipo 3
3224	Síndrome de Pfeiffer-Kapferer
2871	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller

Número ORPHA	Enfermedad
2872	Síndrome de Pfeiffer-Singer-Zschiesche
33577	Síndrome de Pfeiffer-Weber-Christian
505	Síndrome de Piccardi-Lassueur-Little
293165	Síndrome de piel frágil - cabello lanoso - hiperqueratosis palmoplantar
293165	Síndrome de piel frágil - cabello lanoso - queratodermia palmoplantar
2888	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital
2886	Síndrome de Pierre Robin - defecto congénito del corazón - pie zambo
1388	Síndrome de Pierre Robin - hiperfalangia - clinodactilia
718	Síndrome de Pierre Robin aislado
1388	Síndrome de Pierre Robin con hiperfalangia y clinodactilia
2670	Síndrome de Pierson
2894	Síndrome de Pilotto
3353	Síndrome de Pinheiro-Freire-Maia-Miranda
2896	Síndrome de Pitt Hopkins
221150	Síndrome de Pitt-Hopkins-like
721	Síndrome de plaquetas grises
54028	Síndrome de Plummer-Vinson
2911	Síndrome de Poland
93270	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 1
93269	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 2
93271	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 3
93268	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 4
93268	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Beemer-Langer
93269	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski
93270	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Saldino-Noonan
93271	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff
2917	Síndrome de polidactilia-miopía
2929	Síndrome de poliposis gastrointestinal juvenil
157798	Síndrome de poliposis hiperplástico
79076	Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil
157794	Síndrome de poliposis mixta hereditaria
306547	Síndrome de poncefalia - microcefalia - catarata congénita bilateral
1713	Síndrome de Potocki-Lupski
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer
1848	Síndrome de Potter clásico
1848	Síndrome de Potter puro
2876	Síndrome de Powell-Chandra-Saal
2201	Síndrome de Powell-Venencie-Gordon
739	Síndrome de Prader-Labhart-Willi

Número ORPHA	Enfermedad
739	Síndrome de Prader-Willi
177910	Síndrome de Prader-Willi debido a mutaciones de impronta
177907	Síndrome de Prader-Willi debido a traslocación
98793	Síndrome de Prader-Willi debido a una deleción 15q11q13 de origen paterno
98754	Síndrome de Prader-Willi debido a una disomía uniparental materna del cromosoma 15
177901	Síndrome de Prader-Willi por deleción paterna de 15q11q13 tipo 1
177904	Síndrome de Prader-Willi por deleción paterna de 15q11q13 tipo 2
2956	Síndrome de Prata-Liberal-Goncalves
293822	Síndrome de predisposición a carcinoma de células renales y melanoma asociado a MITF
284343	Síndrome de predisposición tumoral hereditaria al BPP
289539	Síndrome de predisposición tumoral relacionado con BAP1
2860	Síndrome de Preeyasombat-Viravithya
1451	Síndrome de Prieur-Griscelli
3042	Síndrome de Primrose
280576	Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo
2962	Síndrome de Progeroid, tipo De Barys
978	Síndrome de Propping Zerres
744	Síndrome de Proteus
2508	Síndrome de Proud-Levine-Carpenter
2166	Síndrome de pseudo trisomía 13
221120	Síndrome de pseudoaminopterina
2518	Síndrome de pseudotoplasmosis
2981	Síndrome de pseudo-Zellweger
65743	Síndrome de pterigión múltiple autosómico dominante
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo no letal
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal autosómico recesivo
79447	Síndrome de pterigium múltiple letal ligado al X
2990	Síndrome de pterigium múltiple variante de Escobar
1300	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante
1234	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico recesivo
1234	Síndrome de pterigium poplíteo letal
2987	Síndrome de pterigium antecubital
2950	Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia

Número ORPHA	Enfermedad
725	Síndrome de punta-onda continua durante el sueño
2442	Síndrome de Purtilo
3010	Síndrome de Qazi-Markouizos
51083	Síndrome de QT corto, familiar
65283	Síndrome de QT largo - sindactilia
768	Síndrome de QT largo familiar
37553	Síndrome de QT largo tipo 7
65283	Síndrome de QT largo tipo 8
2198	Síndrome de queratodermia palmoplantar - carcinoma esofágico
384	Síndrome de queratodermia palmoplantar - esclerodactilia
2201	Síndrome de queratodermia palmoplantar - parálisis espástica
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar - pérdida de audición
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera
86918	Síndrome de queratodermia palmoplantar difuso - acrocianosis
2198	Síndrome de queratosis palmoplantar - carcinoma esofágico
93111	Síndrome de quistes renales y diabetes
769	Síndrome de Rabson-Mendenhall
1832	Síndrome de Raine
99843	Síndrome de Rambam-Hasharon
3018	Síndrome de Rambaud-Gallian
3018	Síndrome de Rambaud-Gallian-Touchard
3019	Síndrome de Ramon
1051	Síndrome de Ramos-Arroyo
3023	Síndrome de Rasmussen-Johnsen-Thomsen
2840	Síndrome de Ray-Peterson-Scott
2631	Síndrome de Reardon-Hall-Slaney
1525	Síndrome de Reginato-Schiapachasse
3027	Síndrome de regresión sacra
983	Síndrome de regresión testicular
2634	Síndrome de Reinhardt-Pfeiffer
29207	Síndrome de Reiter
93975	Síndrome de Renier-Gabreels-Jasper
3242	Síndrome de Renpenning
785	Síndrome de resistencia a estrógenos
329249	Síndrome de resistencia a insulina-obesidad de inicio temprano grave por déficit de SH2B1
99832	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina
2297	Síndrome de resistencia a la insulina tipo A
2298	Síndrome de resistencia a la insulina tipo B
99832	Síndrome de resistencia a la TRH
754	Síndrome de resistencia a los andrógenos

Número ORPHA	Enfermedad
99429	Síndrome de resistencia completa a los andrógenos
90797	Síndrome de resistencia parcial a los andrógenos
233	Síndrome de retracción de Duane
363444	Síndrome de retraso en el desarrollo - microcefalia - dismorfismo facial, tipo huterita
778	Síndrome de Rett
3095	Síndrome de Rett atípico
3088	Síndrome de Revesz-Debuse
3096	Síndrome de Reye
779	Síndrome de Reynolds
2323	Síndrome de Richadson-Kirk
240071	Síndrome de Richardson
1399	Síndrome de Richards-Rundle
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva
2511	Síndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos
3102	Síndrome de Richieri Costa-Pereira
1784	Síndrome de Richieri-Costa-Colletto
1794	Síndrome de Richieri-Costa-Gorlin
28378	Síndrome de Richner-Hanhart
606	Síndrome de Ricker
782	Síndrome de Rieger
1764	Síndrome de Riley-Day
7	Síndrome de Ritscher Schinzel
1803	Síndrome de Rivera-Perez-Salas
3103	Síndrome de Roberts
3103	Síndrome de Roberts-SC focomelia
97360	Síndrome de Robinow
3107	Síndrome de Robinow autosómico dominante
1507	Síndrome de Robinow autosómico recesivo
97360	Síndrome de Robinow-Silverman-Smith
1258	Síndrome de Rodini-Richieri-Costa
49827	Síndrome de Rogers
353298	Síndrome de Roifman
3109	Síndrome de Rokitansky
247768	Síndrome de Rokitansky atípico
247775	Síndrome de Rokitansky clásico
101016	Síndrome de Romano-Ward
3110	Síndrome de Rombo
1837	Síndrome de Rosenberg-Lohr
329	Síndrome de Rosenthal
90339	Síndrome de Rosselli-Gulienetti
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson
221008	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 1
221016	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2
3111	Síndrome de Rotor
280558	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia

Número ORPHA	Enfermedad
647	Síndrome de rotura de Berlín
647	Síndrome de rotura de Nijmegen
3115	Síndrome de Roussy-Lévy
1323	Síndrome de Rozin - camptodactilia
290	Síndrome de rubéola congénita
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi
353284	Síndrome de Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia EP300
353281	Síndrome de Rubinstein-Taybi por microdelección 16p13.3
353277	Síndrome de Rubinstein-Taybi por mutaciones en CREBBP
1768	Síndrome de Rudd-Klimek
3118	Síndrome de Rudiger
306674	Síndrome de Rufor-Rakeb
1834	Síndrome de Russell-Weaver-Bull
2709	Síndrome de Rutherford
3121	Síndrome de Ruvalcaba
3105	Síndrome de Saal-Greenstein
286	Síndrome de Sack-Barabas
794	Síndrome de Saethre-Chotzen
300493	Síndrome de Sagliker
2256	Síndrome de Saito-Kuba-Tsuruta
3128	Síndrome de Sakati-Nyhan
1409	Síndrome de Salamon
2613	Síndrome de Salcedo
140969	Síndrome de Saldino-Mainzer
2230	Síndrome de Salti-Salem
71272	Síndrome de Sandifer
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A
79270	Síndrome de Sanfilippo tipo B
79271	Síndrome de Sanfilippo tipo C
79272	Síndrome de Sanfilippo tipo D
2323	Síndrome de Sanjad-Sakati
2155	Síndrome de Santos-Mateus-Leal
3130	Síndrome de Satoyoshi
3047	Síndrome de Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson
2013	Síndrome de Say-Barber-Hobbs
3132	Síndrome de Say-Barber-Miller
3133	Síndrome de Say-Field-Coldwell
3369	Síndrome de Say-Meyer
1383	Síndrome de Schaap Taylor Baraitser
93474	Síndrome de Scheie
2353	Síndrome de Schilbach-Rott
1830	Síndrome de Schimke
2612	Síndrome de Schimmelpenning
3138	Síndrome de Schinzel
798	Síndrome de Schinzel-Giedion
3143	Síndrome de Schmidt
37748	Síndrome de Schnitzler
3145	Síndrome de Schofer-Beetz-Bohl

Número ORPHA	Enfermedad
50944	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge
800	Síndrome de Schwartz-Jampel
800	Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 1
800	Síndrome de Schwartz-Jampel-Aberfeld
806	Síndrome de Scott
1509	Síndrome de Scott-Taor
1778	Síndrome de Seaver-Cassidy
808	Síndrome de Seckel
99889	Síndrome de secreción de la hormona adrenocorticotrópica
567	Síndrome de Sedlackova
647	Síndrome de Seemanova tipo 2
255	Síndrome de Segawa
98808	Síndrome de Segawa autosómico dominante
2759	Síndrome de Seghers
1850	Síndrome de Selig-Benacerraf-Greene
3232	Síndrome de Sellars-Beighton
79480	Síndrome de Senear-Usher
2183	Síndrome de Sengers-Hamel-Otten
1292	Síndrome de Senior
84081	Síndrome de Senior-Boichis
3156	Síndrome de Senior-Loken
1515	Síndrome de Sensenbrenner
178338	Síndrome de sensibilidad a UV
324636	Síndrome de sensibilización autoeritrocitaria
477	Síndrome de Senter
139466	Síndrome de SERKAL
75508	Síndrome de Servelle-Martorell
3162	Síndrome de Sezary
2407	Síndrome de Shabbir
29822	Síndrome de Shapiro
1506	Síndrome de Sharma-Kapoor-Ramji
809	Síndrome de Sharp
91355	Síndrome de Sheehan
1147	Síndrome de Sheldon-Hall
36234	Síndrome de shock tóxico bacteriano
99919	Síndrome de shock tóxico por estafilococos
99918	Síndrome de shock tóxico por estreptococos
567	Síndrome de Shprintzen
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
3165	Síndrome de Shulman
811	Síndrome de Shwachman-Diamond
98932	Síndrome de Shy-Drager
2267	Síndrome de Sidransky-Feinstein-Goodman
3167	Síndrome de Siegler-Brewer-Carey
3168	Síndrome de Sillence
100998	Síndrome de Silver
813	Síndrome de Silver-Russell

Número ORPHA	Enfermedad
231140	Síndrome de Silver-Russell por defectos de impronta de la región 11p15
231144	Síndrome de Silver-Russell por microduplicación 11p15
96182	Síndrome de Silver-Russell por una disomía uniparental materna del cromosoma 7
231147	Síndrome de Silver-Russell por una disomía uniparental materna del cromosoma 11
231137	Síndrome de Silver-Russell por una dup(7)(p11.2p13)
231137	Síndrome de Silver-Russell por una microduplicación 7p11.2p13
231137	Síndrome de Silver-Russell por una microduplicación 7p11.2-p13
231137	Síndrome de Silver-Russell por una trisomía 7p11.2p13
231137	Síndrome de Silver-Russell por una trisomía 7p11.2-p13
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 1
79022	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2
50809	Síndrome de Singh-Williams-McAlister
85191	Síndrome de Singleton-Merten
3237	Síndrome de sinostosis múltiple
247698	Síndrome de Sipple
816	Síndrome de Sjögren-Larsson
93974	Síndrome de Smith-Fineman-Myers
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
819	Síndrome de Smith-Magenis
820	Síndrome de Sneddon
314585	Síndrome de sobrecrecimiento 15q
137634	Síndrome de sobrecrecimiento ligado al gen RNF135
314662	Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa
2234	Síndrome de Sohval Soffer
2612	Síndrome de Solomon
35125	Síndrome de Solomon
2564	Síndrome de Sommer-Hines
1064	Síndrome de Sommer-Rathbun-Battles
1529	Síndrome de Sommer-Young-Wee-Frye
1355	Síndrome de Sonoda
85297	Síndrome de sordera - ataxia ligada al X
85321	Síndrome de sordera - déficit intelectual, ligado al X
52368	Síndrome de sordera - distonía - neuropatía óptica
50815	Síndrome de sordera branquiogénica
94064	Síndrome de sordera e infertilidad
3237	Síndrome de sordera-sinfalangismo tipo Hermann
1471	Síndrome de Sorsby

Número ORPHA	Enfermedad
821	Síndrome de Sotos
757	Síndrome de Spitzer-Weinstein
2454	Síndrome de Stalker-Chitayat
85146	Síndrome de Stark-Kaeser
3186	Síndrome de Steinfeld
3194	Síndrome de Stern-Lubinsky-Durrie
36426	Síndrome de Stevens-Johnson
828	Síndrome de Stickler
250984	Síndrome de Stickler autosómico recesivo
90653	Síndrome de Stickler tipo 1
90654	Síndrome de Stickler tipo 2
166100	Síndrome de Stickler tipo 3
3199	Síndrome de Stimmler
2972	Síndrome de Stoelinga-de Koomen-Davis
3200	Síndrome de Stoll-Alembik-Finck
3074	Síndrome de Stoll-Geraudel-Chauvin
3201	Síndrome de Stoll-Kieny-Dott
2878	Síndrome de Stoll-Lévy-Francfort
3204	Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset
2863	Síndrome de Stratton-Parker
3205	Síndrome de Sturge-Weber
3206	Síndrome de Stuve-Wiedemann
166277	Síndrome de Suarez-Stickler
157820	Síndrome de sudoración inducida por frío
2752	Síndrome de Sugarman
3412	Síndrome de Sujansky-Leonard
65682	Síndrome de Summerskill-Walsh-Tygstrup
3210	Síndrome de Summit
838	Síndrome de Susac
284343	Síndrome de susceptibilidad familiar al blastoma pleuropulmonar
3243	Síndrome de Sweet
242	Síndrome de Swyer
1350	Síndrome de Tabatznik
567	Síndrome de Takao
66529	Síndrome de Takotsubo
66529	Síndrome de Tako-Tsubo
101042	Síndrome de Taussig-Bing
2636	Síndrome de Taybi-Linder
1519	Síndrome de Teebi
2432	Síndrome de Teebi-Al Saleh-Hassoon
1094	Síndrome de Teebi-Kaurah
1974	Síndrome de Teebi-Naguib-Alawadi
3291	Síndrome de Teebi-Shaltout
2407	Síndrome de tejido de granulación laríngeo y ocular en niños del subcontinente indio
2885	Síndrome de Telfer-Sugar-Jaeger
1777	Síndrome de Temtamy
1777	Síndrome de Temtamy-Shalash
137834	Síndrome de Ter Haar

Número ORPHA	Enfermedad
983	Síndrome de testículos desvanecidos
140917	Síndrome de Teunissen-Cremers
1780	Síndrome de Thakker-Donnai
88633	Síndrome de Theodore
3316	Síndrome de Thomas
2547	Síndrome de Thomas-Jewtt-Raines
2031	Síndrome de Thompson-Baraitser
2919	Síndrome de Thurston
42665	Síndrome de Tietz
65283	Síndrome de Timothy
64686	Síndrome de Tolosa-Hunt
3336	Síndrome de Tomé-Brunet-Fardeau
1547	Síndrome de Tonoki-Ohura-Niikawa
3460	Síndrome de Torg-Winchester
1827	Síndrome de Toriello
3338	Síndrome de Toriello-Carey
79347	Síndrome de Toriello-Higgins-Miller
3339	Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste
3340	Síndrome de Torres-Aybar
51084	Síndrome de torsade-de-pointes con intervalo de acoplamiento corto
3342	Síndrome de tortuosidad arterial
2796	Síndrome de Touraine-Solente-Gole
857	Síndrome de Townes
857	Síndrome de Townes-Brocks
95431	Síndrome de transfusión feto-fetal
95431	Síndrome de transfusión gemelo-gemelo
861	Síndrome de Treacher-Collins
97297	Síndrome de trigonocefalia tipo Opitz
101000	Síndrome de Troyer
3357	Síndrome de Trueb-Burg-Bottani
3173	Síndrome de Tsao-Ellington
3268	Síndrome de Tsukuhara
2997	Síndrome de Tucker
3225	Síndrome de Tunglang-Bellman
99818	Síndrome de Turcot con poliposis
99817	Síndrome de Turcot sin poliposis
881	Síndrome de Turner
99413	Síndrome de Turner causado por anomalías estructurales del cromosoma X
3404	Síndrome de Ulbright-Hodes
209964	Síndrome de úlcera rectal solitaria
320	Síndrome de Ulick
662	Síndrome de uñas amarillas
93583	Síndrome de Upshaw-Schulman
221145	Síndrome de Urban-Rifkin-Davis
3409	Síndrome de Urban-Rogers-Meyer
1839	Síndrome de Urban-Schossler-Spohn
886	Síndrome de Usher
231169	Síndrome de Usher tipo 1
231178	Síndrome de Usher tipo 2

Número ORPHA	Enfermedad
231183	Síndrome de Usher tipo 3
3437	Síndrome de Uveomeningitis
1548	Síndrome de Van Benthem-Driessen-Hanveld
1789	Síndrome de Van Biervliet-Hendrickx-Van Erbruggen
1122	Síndrome de Van de Berghe-Dequeker
2460	Síndrome de Van den Ende-Gupta
3417	Síndrome de Van der Bosch
216796	Síndrome de Van der Hoeve
2478	Síndrome de Van der Knapp
888	Síndrome de Van Der Woude
314679	Síndrome de Van Maldergem
3419	Síndrome de Van Regemorter-Pierquin-Vamos
2754	Síndrome de Váradi
2754	Síndrome de Varadi-Papp
284388	Síndrome de vasoconstricción cerebral reversible
3423	Síndrome de Vasquez-Hurst-Sotos
52047	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento
2899	Síndrome de Verloes-Bourguignon
2496	Síndrome de Verloes-David
50817	Síndrome de Verloes-Deprez
2551	Síndrome de Verloes-Van Maldergem-Marneffe
3429	Síndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk
97282	Síndrome de Verner-Morrison
1493	Síndrome de Vici
3433	Síndrome de Viljoen-Kallis-Voges
3434	Síndrome de Viljoen-Smart
494	Síndrome de Vohwinkel
79395	Síndrome de Vohwinkel - ictiosis
892	Síndrome de Von Hippel-Lindau
3439	Síndrome de Von Voss-Cherstvoy
2180	Síndrome de Waaler-Aarskog
3440	Síndrome de Waardenburg
352740	Síndrome de Waardenburg con albinismo ocular
896	Síndrome de Waardenburg con anomalías de las extremidades
894	Síndrome de Waardenburg tipo 1
895	Síndrome de Waardenburg tipo 2
896	Síndrome de Waardenburg tipo 3
897	Síndrome de Waardenburg-Shah
163746	Síndrome de Waardenburg-Shah, variante neurológica
247709	Síndrome de Wagenmann-Froese
898	Síndrome de Wagner
357332	Síndrome de Wahab
2379	Síndrome de Waisman
1068	Síndrome de Walker-Dyson

Número ORPHA	Enfermedad
899	Síndrome de Walker-Warburg
1453	Síndrome de Wallis-Zieff-Goldblatt
96061	Síndrome de Warkany
1541	Síndrome de Warman-Muliken-Hayward
1052	Síndrome de Warvburton-Anyane-Yebo
100067	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen
3444	Síndrome de Watson
3447	Síndrome de Weaver
3448	Síndrome de Weaver-Williams
1521	Síndrome de Webster-Deming
3449	Síndrome de Weill-Marchesani
3344	Síndrome de Weismann-Netter
3450	Síndrome de Weissenbacher-Zweymuller
901	Síndrome de Wells
2815	Síndrome de Wells-Jankovic
902	Síndrome de Werner
79474	Síndrome de Werner atípico
3451	Síndrome de West
2779	Síndrome de White-Murphy
3454	Síndrome de Wieacker-Wolff
116	Síndrome de Wiedemann-Beckwith
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner
3456	Síndrome de Wildervanck
904	Síndrome de Williams
904	Síndrome de Williams-Beuren
739	Síndrome de Willi-Prader
3459	Síndrome de Wilson-Turner
3460	Síndrome de Winchester
2515	Síndrome de Winship-Viljoen-Leary
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich
2228	Síndrome de Witkop
3237	Síndrome de WL
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison
3080	Síndrome de Wolff-Zimmermann
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
3463	Síndrome de Wolfram
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati
2571	Síndrome de Woods-Black-Norbury
137658	Síndrome de Woods-Crouchman-Huson
3465	Síndrome de Worster-Drought
2790	Síndrome de Worth
3411	Síndrome de Wunderlich
53719	Síndrome de Wyburn-Mason
908	Síndrome de X frágil
2255	Síndrome de Yorifuji-Okuno
3240	Síndrome de Yoshimura-Takeshita
3471	Síndrome de Young
3472	Síndrome de Yunis-Varon
217017	Síndrome de Zechi-Ceide
912	Síndrome de Zellweger

Número ORPHA	Enfermedad
50812	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas
3473	Síndrome de Zimmermann-Laband
1775	Síndrome de Zinsser-Cole-Engman
3253	Síndrome de Zlotogora-Ogur
101036	Síndrome de Zlotogora-Martinez
913	Síndrome de Zollinger-Ellison
2835	Síndrome de Zori-Stalker-Williams
3474	Síndrome de Zurich-Kaye
71277	Síndrome déficit de Glut-1
2970	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
227972	Síndrome del aceite tóxico
99079	Síndrome del arco aórtico
199282	Síndrome del arlequín
2505	Síndrome del bebé en neumático Michelin
3197	Síndrome del bebé rígido
565	Síndrome del cabello ensortijado
1410	Síndrome del cabello impenable
573	Síndrome del cabello moniliforme
565	Síndrome del cabello rizado
73267	Síndrome del ciclo sueño vigilia superior a 24 horas
319340	Síndrome del complejo de Carney - trismo - pseudocamptodactilia
2856	Síndrome del conducto mülleriano persistente
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
2343	Síndrome del cráneo en trébol aislado
96167	Síndrome del cromosoma 8 recombinante
198	Síndrome del cuerno occipital
96170	Síndrome del der(22) supernumerario
210272	Síndrome del desembarco
35125	Síndrome del hamartoma epidérmico
3198	Síndrome del hombre rígido
53540	Síndrome del incremento de conos S
39812	Síndrome del injerto contra huesped
34592	Síndrome del linfocito desnudo tipo 1
572	Síndrome del linfocito desnudo tipo 2
281	Síndrome del maullido de gato
2789	Síndrome del meningocele lateral
1917	Síndrome del metilmercurio fetal
2612	Síndrome del nevo organoide
2612	Síndrome del nevo sebáceo
2612	Síndrome del nevo sebáceo lineal
64754	Síndrome del nevus comedonicus
64755	Síndrome del nevus de Becker
141136	Síndrome del primer arco branquial
185	Síndrome del pulmón hipogenético
71276	Síndrome del seno silente
757	Síndrome del 'shunt' de cloro
99170	Síndrome del tarso torcido

Número ORPHA	Enfermedad
314613	Síndrome del teratoma creciente
393	Síndrome del varón XX
79134	Síndrome DEND
96170	Síndrome der(22) supernumerario
96170	Síndrome der(22)t(11;22)
1266	Síndrome dermo-cardio-esquelético tipo Borrone
93262	Síndrome dermoesquelético de Crouzon
91481	Síndrome dermoide anular
1916	Síndrome DES
163703	Síndrome DESC
284343	Síndrome DICER1
3463	Síndrome DIDMOAD
99672	Síndrome diente-uña de Fried
567	Síndrome DiGeorge
2108	Síndrome discefálico de François
69739	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan
1456	Síndrome displásico de aorta media
91131	Síndrome DK1-CDG
869	Síndrome doble A
37202	Síndrome doloroso de la vejiga
79500	Síndrome DOOR
86309	Síndrome DPAGT1-CDG
79322	Síndrome DPM1-CDG
263494	Síndrome DPM3-CDG
139402	Síndrome DRESS
199343	Síndrome EAST
199332	Síndrome ECO
293936	Síndrome EDICT
1896	Síndrome EEC
1897	Síndrome EEM
983	Síndrome embrionario de regresión testicular
97360	Síndrome enanismo mesomélico-genitales pequeños
199332	Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico
64734	Síndrome endotelial iridocorneal
139402	Síndrome eosinofílico sistémico por reacciones a medicamentos
171714	Síndrome epiléptico infantil de los Amish
163703	Síndrome epiléptico por infección febril
171714	Síndrome epiléptico sintomático de aparición infantil - estancamiento del desarrollo - ceguera
85146	Síndrome escapulooperoneal tipo neurogénico
384	Síndrome escleroatrófico
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia
85194	Síndrome espondilo-ocular
321	Síndrome EXT1/EXT2-CDG
957	Síndrome F

Número ORPHA	Enfermedad
1969	Síndrome FACES
178303	Síndrome facial tipo 'máscara de Nablus'
1973	Síndrome faciocardiorrenal
915	Síndrome faciodigitogenital
1974	Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo
1974	Síndrome facio-dígito-genital tipo Kuwait
2143	Síndrome facio-oculo-acústico-renal
352636	Síndrome falángico microgeóidico
500	Síndrome familiar de lentigos múltiples
166282	Síndrome familiar del seno enfermo
1988	Síndrome femoral-facial
2019	Síndrome fémur-peroné-cúbito
1912	Síndrome fetal por dihidantoína
1912	Síndrome fetal por hidantoína
1914	Síndrome fetal por warfarina
93932	Síndrome FG, tipo 1
2045	Síndrome FLOTCH
2143	Síndrome FOAR
85162	Síndrome FOSMN
71290	Síndrome FPD/AML
71290	Síndrome FPS/AML
2051	Síndrome Fraser like
908	Síndrome FraX
908	Síndrome FRAXA
100974	Síndrome FRAXF
93256	Síndrome FXTAS
306661	Síndrome GALNT3-CDG
2067	Síndrome GAPO
2069	Síndrome gastrocutáneo
79330	Síndrome GCS1-CDG
2084	Síndrome GEMSS
263558	Síndrome generalizado de descamación de la piel tipo C
2075	Síndrome genitopalatocardiaco
85201	síndrome genitopatelar
1454	Síndrome Gentile
2090	Síndrome GMS
53693	Síndrome GRACILE
139474	Síndrome Grisart-Destrée
168569	Síndrome H
3453	Síndrome HAM
899	Síndrome HARD
306741	Síndrome HD-HA
2237	Síndrome HDR
2119	Síndrome HEC
2128	Síndrome HEMI 3
2128	Síndrome Hemi 3
306741	Síndrome hemidistonia-hemiatrofia
306669	Síndrome hemiparkinsonianismo-hemiatrofia
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico

Número ORPHA	Enfermedad
93575	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía C3
93578	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía del factor B
93579	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía del factor H
93580	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía del factor I
93576	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía MCP/CD46
93581	Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H
217023	Síndrome hemolítico urémico atípico con una anomalía de la trombomodulina
2134	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea
93575	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anomalía C3
93578	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anomalía del factor B
93579	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anomalía del factor H
93580	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anomalía del factor I
93576	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anomalía MCP/CD46
93581	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con anticuerpos anti-factor H
217023	Síndrome hemolítico urémico sin diarrea con una anomalía de la trombomodulina
90038	Síndrome hemolítico-urémico con diarrea
90038	Síndrome hemolítico-urémico típico
319462	Síndrome hereditario de predisposición al cáncer por mutaciones bialélicas en BRCA2
163	Síndrome hereditario hiperferritinemia-cataratas
63261	Síndrome HERNS
86908	Síndrome HHE
415	Síndrome HHH
35878	Síndrome HI/HA
477	Síndrome HID
2189	Síndrome hidroletal
169446	Síndrome hiper IgE no esquelética
314950	Síndrome hipereosinofílico clonal
3260	Síndrome hipereosinofílico idiopático
314970	Síndrome hipereosinofílico linfoide
314950	Síndrome hipereosinofílico neoplásico
314950	Síndrome hipereosinofílico primario
314962	Síndrome hipereosinofílico reactivo
314962	Síndrome hipereosinofílico secundario
101091	Síndrome hiper-IgM tipo 4
73267	Síndrome hipernictemeral
2211	Síndrome hipertelorismo - hipospadias - polisindactilia
2213	Síndrome hipertelorismo - microtia - hendidura facial

Número ORPHA	Enfermedad
2719	Síndrome hipopigmentación-oculocerebral tipo Cross
1988	Síndrome hipoplasia femoral- facies inusual
91132	Síndrome hipotricosis e ictiosis
307936	Síndrome HOPP
306669	Síndrome HP-HA
2323	Síndrome HRD
363694	Síndrome HUPRA
2189	Síndrome hydrolethalus
453	Síndrome IBIDS
31709	Síndrome ICCA
2267	Síndrome ICE
64734	Síndrome ICE
2268	Síndrome ICF
2273	Síndrome IFAP
85173	Síndrome IMAGe
263553	Síndrome inflamatorio de descamación de la piel
99989	Síndrome intermedio DEND
1451	Síndrome IOMID
209981	Síndrome IRIDA
209943	Síndrome IRVAN
2306	Síndrome isotretinoína like
85200	Síndrome isquio-vertebral
2307	Síndrome IVIC
324999	Síndrome JMP
2332	Síndrome KBG
477	Síndrome KID
477	Síndrome KID/HID
281201	Síndrome KCLICK
275543	Síndrome L1
275543	Síndrome L1CAM
2363	Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital
2363	Síndrome lacrimo-aurículo-radio-dental
2363	Síndrome LADD
90024	Síndrome LAMM
2363	Síndrome LARD
2407	Síndrome laringo-onico-cutáneo
2369	Síndrome LBWC
500	Síndrome LEOPARD
363424	Síndrome letal de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3
293925	Síndrome letal de encefalocele occipital - displasia esquelética
2736	Síndrome letal onfalocele fisura palatina
99812	Síndrome LIG4
2331	Síndrome linfo-cutáneo-mucoso
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune
275517	Síndrome linfoproliferativo autoinmune con infecciones recurrentes
268114	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo 4

Número ORPHA	Enfermedad
268114	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV
2407	Síndrome LOC
2406	Síndrome locked-in
2407	Síndrome LOGIC
217335	Síndrome MACS
324972	Síndrome MAGIC
392	Síndrome mano-corazón tipo 1
2438	Síndrome mano-pie-genital
2462	Síndrome marfanoide con craneosinostosis
2464	Síndrome marfanoide tipo De Silva
171719	Síndrome marfanoide-cutis laxa
2466	Síndrome MASA
238744	Síndrome MDN
363649	Síndrome MDP
588	Síndrome MEB
3032	Síndrome Meckel-like tipo 1
3453	Síndrome MEDAC
171851	Síndrome MEDNIK
238637	Síndrome megauréter-megavejiga
238637	Síndrome megavejiga-megauréter
352328	Síndrome MEGDEL
85282	Síndrome MEHMO
252206	Síndrome melanoma - astrocitoma
252206	Síndrome melanoma - tumor del sistema nervioso
51013	Síndrome melanoma - tumor pancreático
550	Síndrome MELAS
551	Síndrome MERRF
3332	Síndrome mesomélico de Werner
141194	Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 1
141199	Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 3
79113	Síndrome MFDM
79329	Síndrome MGAT2-CDG
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
294016	Síndrome MIC-CAP
294016	Síndrome MIC-CM
2510	Síndrome Micro
329332	Síndrome microcefalia - hipoplasia cerebelosa - trastorno de la conducción cardíaca
1307	Síndrome microduplicación 10q24
2556	Síndrome MIDAS
2585	Síndrome mielocerebeloso
86841	Síndrome mielodisplásico asociado a una anomalía cromosómica aislada del(5q)
98827	Síndrome mielodisplásico inclasificable
168953	Síndrome mieloproliferativo 8p11
36899	Síndrome mioclonus - distonía
2556	Síndrome MLS
3434	Síndrome MMEP

Número ORPHA	Enfermedad
2479	Síndrome MMR
77299	Síndrome MOBA
1305	Síndrome MODED
552	Síndrome MODY
2563	Síndrome MOMO
75858	Síndrome MORM
2717	Síndrome MOTA
231736	Síndrome MPCC
79323	Síndrome MPDU1-CDG
79319	Síndrome MPI-CDG
83473	Síndrome MPPH
263347	Síndrome MRCS
3109	Síndrome MRKH
247768	Síndrome MRKH atípico
247775	Síndrome MRKH clásico
247775	Síndrome MRKH tipo 1
1879	Síndrome MSBD
2608	Síndrome N
85196	Síndrome NAO
644	Síndrome NARP
2662	Síndrome naso dígito acústico
93606	Síndrome nefrogénico de anti-diuresis inapropiada (NSIAD)
2670	Síndrome nefrótico - anomalías oculares
300333	Síndrome nefrótico - pérdida de audición - síndrome epidermolisis ampollosa pretibial
300333	Síndrome nefrótico - pérdida de audición - síndrome epidermolisis bullosa pretibial
300333	Síndrome nefrótico - sordera - síndrome epidermolisis ampollosa pretibial
300333	Síndrome nefrótico - sordera - síndrome epidermolisis bullosa pretibial
306504	Síndrome nefrótico congénito - enfermedad pulmonar intersticial - síndrome de epidermolisis ampollosa
306504	Síndrome nefrótico congénito - enfermedad pulmonar intersticial - síndrome de epidermolisis bullosa
839	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
306507	Síndrome nefrótico de aparición infantil relacionado con LAMB-2
280406	Síndrome nefrótico familiar resistente a esteroides con sordera neurosensorial
93221	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con cambios mínimos, forma esporádica
93216	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con cambios mínimos, forma familiar
93220	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con esclerosis mesangial difusa, forma esporádica
93217	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con esclerosis mesangial difusa, forma familiar

Número ORPHA	Enfermedad
93218	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con hialinosis segmentaria focal, forma esporádica
93213	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con hialinosis segmentaria focal, forma familiar
93222	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con proliferación mesangial difusa, forma esporádica
93214	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con proliferación mesangial difusa, forma familiar
84271	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides esporádico
97555	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides esporádico con glomerulopatía colapsante
656	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides familiar
69061	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides
93206	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides con glomeruloesclerosis segmentaria focal
93206	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides con hialinosis focal
93209	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides con proliferación mesangial difusa
93207	Síndrome nefrótico por cambios mínimos sensible a esteroides
97552	Síndrome nefrótico sensible a esteroides sin biopsia renal
35664	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell
217382	Síndrome neurodegenerativo debido a déficit de transporte cerebral de folatos
363400	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia
363400	Síndrome neurodegenerativo grave debido a un déficit de BSCL2
85334	Síndrome neurodegenerativo ligado al X tipo Bertini
85336	Síndrome neurodegenerativo ligado al X tipo Hamel
2676	Síndrome neuroectodérmico-endocrino
52430	Síndrome neuroesquelético de pagetoide
2673	Síndrome neuro-facio-dígito-renal
100073	Síndrome neurogénico compresivo de la salida torácica
100073	Síndrome neurogénico compresivo del estrecho torácico
100073	Síndrome neurogénico costoclavicular
100073	Síndrome neurogénico de la costilla cervical
100073	Síndrome neurogénico de la salida torácica
94093	Síndrome neuroléptico maligno
2674	Síndrome neuro-musculo-esquelético tipo chipriota
59303	Síndrome NISCH

Número ORPHA	Enfermedad
263548	Síndrome no inflamatorio de descamación de la piel tipo A
263548	Síndrome no inflamatorio de descamación generalizada de la piel tipo A
1451	Síndrome NOMID
280234	Síndrome nulo
280234	Síndrome nulo PLP1
1791	Síndrome oculo aurículo fronto nasal
157962	Síndrome oculoauricular tipo Schorderet
1791	Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal
374	Síndrome óculo-aurículo-vertebral
2719	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross
2720	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus
1647	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo
2707	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman
534	Síndrome óculo-cerebro-renal
534	Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe
2709	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford
1305	Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal
2716	Síndrome oculo-esqueleto-renal
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental
2713	Síndrome oculo-osteo-cutáneo
99806	Síndrome oculo-otodental
2307	Síndrome óculo-oto-radial
2714	Síndrome óculo-palato-cerebral
2715	Síndrome óculo-reno-cerebeloso
2717	Síndrome óculo-trico-anal
2717	Síndrome óculo-trico-anal de Manitoba
2710	Síndrome ODD
1305	Síndrome ODED
69082	Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar
69082	Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar tipo Mendoza-Valiente
2792	Síndrome OFC
2712	Síndrome OFCD
1106	Síndrome oftalmo-acromélico
3411	Síndrome OHVIRA
69088	Síndrome OLEDAID
238744	Síndrome onico-dígito-mamario
2048	Síndrome opercular anterior bilateral
137831	Síndrome OPHN1
1183	Síndrome opsoclonus-mioclonus
2319	Síndrome oro-cráneo-digital
141007	Síndrome orofaciodigital con anomalías de la retina
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1
2751	Síndrome orofaciodigital tipo 2
2752	Síndrome orofaciodigital tipo 3
2753	Síndrome orofaciodigital tipo 4

Número ORPHA	Enfermedad
2919	Síndrome orofaciodigital tipo 5
2754	Síndrome orofaciodigital tipo 6
2755	Síndrome orofaciodigital tipo 8
141007	Síndrome orofaciodigital tipo 9
2756	Síndrome orofaciodigital tipo 10
141000	Síndrome orofaciodigital tipo 11
141327	Síndrome orofaciodigital tipo 12
141330	Síndrome orofaciodigital tipo 13
2755	Síndrome orofaciodigital tipo Edwards
141000	Síndrome orofaciodigital tipo Gabrielli
2919	Síndrome orofaciodigital tipo Thurston
141136	Síndrome oromandibular
2760	Síndrome OSLAM
2763	Síndrome osteo-cráneo-esplénico
2791	Síndrome otodental
2792	Síndrome oto-facio-cervical
141136	Síndrome otomandibular
2793	Síndrome oto-onico-peroneal
669	Síndrome oto-palato-digital
90650	Síndrome oto-palato-digital tipo 1
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2
69082	Síndrome OTUDP
991	Síndrome PAGOD
1388	Síndrome palatodigital tipo Catel-Manzke
171695	Síndrome palidopiramidal
69126	Síndrome PAPA
1475	Síndrome papilo-renal
2825	Síndrome PARC
171695	Síndrome parkinsoniano piramidal
289478	Síndrome PASH
2836	Síndrome PEHO
83628	Síndrome PELVIS
313936	Síndrome PENS
319646	Síndrome PGM-CDG
42775	Síndrome PHACE
171848	Síndrome PHARC
2876	Síndrome PHAVER
228410	Síndrome PHD
670	Síndrome PIBIDS
83639	Síndrome PIGM-CDG
71290	Síndrome plaquetario familiar
71290	Síndrome plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielógena aguda
721	Síndrome plaquetario gris
79318	Síndrome PMM2-CDG
2905	Síndrome POEMS
3453	Síndrome poliendocrino autoinmune tipo 1
3143	Síndrome poliendocrino autoinmune tipo 2
3453	Síndrome poliglandular autoinmune tipo 1

Número ORPHA	Enfermedad
3143	Síndrome poliglandular autoinmune tipo 2
210144	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel
1916	Síndrome por dietilestilbestrol
1910	Síndrome por exposición fetal a la yodina
2305	Síndrome por isotretinoína
2942	Síndrome post-polio
2942	Síndrome post-poliomielítico
2942	Síndrome post-poliomielitis
2202	Síndrome PPK-sordera
268861	Síndrome primario de médula anclada
268861	Síndrome primario de médula espinal anclada
79474	Síndrome progeroide atípico
363618	Síndrome progeroide cardio-cutáneo relacionado con LMNA
363649	Síndrome progeroide de hipoplasia mandibular - sordera
2963	Síndrome progeroide tipo Petty
228402	Síndrome pseudo-Angelman
314459	Síndrome pseudo-Demons-Meigs
314459	Síndrome pseudo-Meigs
263482	Síndrome pseudo-Morquio tipo 2
3103	Síndrome pseudotalidomida
3103	Síndrome pseudotalidomida SC
91135	Síndrome pseudoxantoma elástico-like
247698	Síndrome PTC
2953	Síndrome pulgares en aducción - pie zambo
319247	Síndrome pulmonar por hantavirus
97353	Síndrome Punch-drunk
91135	Síndrome PXE-like
3015	Síndrome radio-renal
3020	Síndrome Ramsay-Hunt
3021	Síndrome RAPADILINO
99852	Síndrome RAVINE
93111	Síndrome RCAD
857	Síndrome REAR
71273	Síndrome renal del cascanueces
1475	Síndrome renal-coloboma
857	Síndrome renal-oído-anal-radial
140896	Síndrome respiratorio agudo grave
244310	Síndrome RFT1-CDG
140976	Síndrome RHYSN
217335	Síndrome RIN2
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach
1509	Síndrome rótula-parva
818	Síndrome RSH
793	Síndrome SAPHO
324989	Síndrome SAPHO de inicio juvenil
324982	Síndrome SAPHO del adulto
3134	Síndrome SCARF

Número ORPHA	Enfermedad
98873	Síndrome SEC23B-CDG
95427	Síndrome secundario del intestino corto
230857	Síndrome SED/OI
43116	Síndrome serotoninérgico
199343	Síndrome SeSAME
3163	Síndrome SHORT
75789	Síndrome SIBIDS
838	Síndrome SECRET
324989	Síndrome sinovitis - acné - pustulosis - hiperostosis - osteítis de inicio juvenil
324982	Síndrome sinovitis - acné - pustulosis - hiperostosis - osteítis del adulto
238459	Síndrome SLC35A1-CDG
99843	Síndrome SLC35C1-CDG
3144	Síndrome SLC35D1-CDG
314394	Síndrome SOFT
171714	Síndrome ST3GAL5-CDG
140952	Síndrome STAR
57145	Síndrome SUNCT
3320	Síndrome TAR
2886	Síndrome TARP
284227	Síndrome TEMPI
91500	Síndrome TINU
85278	Síndrome tipo Angelman ligado al X
381	Síndrome tipo Chediak-Higashi
96095	Síndrome tipo Cornelia de Lange
2109	Síndrome tipo Hallermamm-Streiff
284139	Síndrome tipo Larsen tipo B3GAT3
2371	Síndrome tipo Larsen, forma letal
3032	Síndrome tipo Meckel asociado a NPHP3
137605	Síndrome tipo neurofibromatosis 1
137605	Síndrome tipo NF1
1001	Síndrome tipo osteodistrofia hereditaria de Albright
99807	Síndrome tipo PEHO
2837	Síndrome tipo Pelagra
171829	Síndrome tipo Prader-Willi por delección 6q16
2969	Síndrome tipo Proteus
3105	Síndrome tipo Robinow
97297	Síndrome tipo trigonocefalia de Opitz
3446	Síndrome tipo Weaver
1979	Síndrome tipo Werner debido a deficiencia combinada de factores de crecimiento
3327	Síndrome tiro-cerebro-renal
2950	Síndrome TPT-PS
32960	Síndrome TRAPS
3351	Síndrome trico-dental
3352	Síndrome trico-dento-óseo
99688	Síndrome tricodérmico
3360	Síndrome tricodérmico - déficit intelectual
3353	Síndrome trico-dermo-dental

Número ORPHA	Enfermedad
84064	Síndrome trico-hepático-entérico
84064	Síndrome trico-hepato-entérico
3354	Síndrome trico-oculo-dermo-vertebral
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital
77258	Síndrome tricorrinofalángico tipos 1 y 3
869	Síndrome triple A
69739	Síndrome troncoencefálico de los navajo
3138	Síndrome ulnar-mamario
3138	Síndrome ulnar-mamario de Pallister
2614	Síndrome uña-rótula
357008	Síndrome urémico hemolítico atípico con déficit de DGKE
357008	Síndrome urémico hemolítico sin diarrea con déficit de DGKE
2704	Síndrome urofacial
2438	Síndrome útero-mano-pie
209943	Síndrome vasculitis retiniana idiopática, aneurismas y neurorretinitis
567	Síndrome velocardiofacial
3424	Síndrome velo-facio-esquelético
185	Síndrome venolobar pulmonar congénito
357131	Síndrome venoso costoclavicular
357131	Síndrome venoso de compresión de la salida torácica
357131	Síndrome venoso de hiperabducción
357131	Síndrome venoso de la costilla cervical
357131	Síndrome venoso de la salida torácica
357131	Síndrome venoso del escaleno anterior
83453	Síndrome vulvovaginal-gingival
2804	Síndrome W
893	Síndrome WAGR
97282	Síndrome WDHA
51636	Síndrome WHIM
3237	Síndrome WL
3466	Síndrome WT miembros-sangre
452	Síndrome XLAG
99134	Síndromes de estomatocitosis intermedios
168956	Síndromes hipereosinofílicos
590	Síndromes miasténicos congénitos
353327	Síndromes miasténicos congénitos con defectos de la glicosilación
98913	Síndromes miasténicos congénitos postsinápticos
98914	Síndromes miasténicos congénitos presinápticos
98915	Síndromes miasténicos congénitos sinápticos
52688	Síndromes mielodisplásicos
90002	Síndromes no diferenciados del tejido conectivo
137686	Sinequia intrauterina
3275	Sinespondilismo
3246	Sinfalangismo - anomalías múltiples manos y pies

Número ORPHA	Enfermedad
3237	Sinfalangismo - braquidactilia
3248	Sinfalangismo distal
3250	Sinfalangismo familiar proximal
3250	Sinfalangismo tipo Cushing
3262	Singnata - anomalías múltiples
3263	Singnata - fisura palatina
3268	Sinostosis - microcefalia - escoliosis
295215	Sinostosis bilateral húmero-cubital
295211	Sinostosis bilateral húmero-radial
295207	Sinostosis bilateral húmero-radio-cubital
295219	Sinostosis bilateral radiocubital
295028	Sinostosis de tibia-peroné
3275	Sinostosis espondilo-carpo-tarsal
3275	Sinostosis espondilo-carpo-tarsal
94056	Sinostosis húmero-cubital
3265	Sinostosis húmero-radial
3266	Sinostosis húmero-radio-cubital
3267	Sinostosis lambdaidea familiar
3270	Sinostosis radiocubital - déficit intelectual - hipotonía
3269	Sinostosis radiocubital proximal
71289	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia megacariocítica
295213	Sinostosis unilateral de húmero-cúbito
295209	Sinostosis unilateral de húmero-radio
295205	Sinostosis unilateral de húmero-radio-cúbito
295217	Sinostosis unilateral de radio-cúbito
66627	Sinovitis villonodular pigmentaria
93926	Sintelencefalia
99104	Sinus coronario tipo CIA
3169	Sirenomelia
840	Siringocistadenoma papilífero
99156	Siringomas múltiples
3280	Siringomielia
99858	Siringomielia idiopática
99859	Siringomielia postraumática
99856	Siringomielia primaria
99857	Siringomielia secundaria
268871	Siringomielia/hidromielia primaria
2882	Sitosterolemia
157769	Situs ambiguo
157769	Situs ambiguus
157769	Situs ambiguus
157769	Situs inversus incompleto
157769	Situs inversus parcial
800	SJS
800	SJS1
95455	SJS-TEN
300345	SLE autosómico recesivo
300345	SLE familiar
88633	SLK

Número ORPHA	Enfermedad
818	SLOS
3261	SLPA
275517	SLPA con infecciones recurrentes
3156	SLSN
558	SM
70	SMA
363447	SMALED
209341	SMALED1
363454	SMALED2
370396	Small cell carcinoma of the ovary
98920	SMARD
98920	SMARD1
1145	SMA2
98959	SMCD
85167	SMD-CRD
2286	SMMCI
86854	SMZL
634	SN
3222	Sobreactividad de fosforibosilpirofosfato sintetasa
247790	Sobrecarga de hierro asociada a FTH1
247790	Sobrecarga de hierro ligada a FTH1
139507	Sobrecarga de hierro tipo africano
140944	Sobrecrecimiento lipomatoso congénito - malformación vascular - nevus epidérmico
3181	Sobreelevación del omóplato
3157	SOD
67039	SOD
99903	Sudoku
314769	Somatomamotropinoma
97283	Somatostatina
2704	Sonrisa invertida - vejiga neurógena
3224	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos
3215	Sordera - cabellos despigmentados - contracturas
85321	Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst
3218	Sordera - displasia epifisaria - estatura baja
3219	Sordera - displasia esquelética - anomalía del labio
3217	Sordera - diverticulosis en el intestino delgado - neuropatía
254898	Sordera - encefaloneuropatía - obesidad - valvulopatía
90646	Sordera - hipogonadismo
3220	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalías en las uñas
3226	Sordera - linfedema - leucemia
3232	Sordera - malformaciones del oído - parálisis facial
3229	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial

Número ORPHA	Enfermedad
3230	Sordera - oligodoncia
3231	Sordera - oncodistrofia
79500	Sordera - oncodistrofia - osteodistrofia - déficit intelectual
79499	Sordera - oncodistrofia, forma dominante
79500	Sordera - oncodistrofia, forma recesiva
79500	Sordera - onico-osteodistrofia - déficit intelectual
3236	Sordera - ptosis - anomalías esqueléticas
3237	Sordera - síndrome de sinfalangismo tipo Hermann
3239	Sordera - vitiligo - acalasia
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
3216	Sordera conductiva - anomalía del oído externo
383	Sordera conductiva con fijación del estribo
383	Sordera de Nance
216452	Sordera genética no sindrómica postlingual
216452	Sordera genética postlingual aislada
216445	Sordera genética prelingual aislada
216445	Sordera genética prelingual no sindrómica
383	Sordera ligada al X tipo 2
383	Sordera mixta con Gusher perilinfático ligada al X
383	Sordera mixta ligada al X con gusher perilinfático
383	Sordera mixta neurosensorial y conductiva ligada al X
857	Sordera neurosensorial con ano imperforado y pulgares hipoplásicos
217622	Sordera neurosensorial con miocardiopatía dilatada
352740	Sordera neurosensorial congénita con albinismo ocular
90641	Sordera neurosensorial mitocondrial aislada
168609	Sordera neurosensorial mitocondrial aislada susceptible a una exposición a aminoglucósidos
90641	Sordera neurosensorial mitocondrial no sindrómica
168609	Sordera neurosensorial mitocondrial no sindrómica susceptible a una exposición a aminoglucósidos
90635	Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica dominante, tipo DFNA
90636	Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva, tipo DFNB
90625	Sordera neurosensorial no sindrómica ligada al X tipo DFN
228012	Sordera neurosensorial progresiva - cardiomiopatía hipertrófica
3235	Sordera progresiva con fijación del estribo
68361	Sordera rara

Número ORPHA	Enfermedad
168609	Sordera sensorineural mitocondrial no sindrómica susceptible a una exposición a aminoglucósidos
352403	SPARCA
352403	SPARCA1
314603	SPAX3
254343	SPAX4
313772	SPAX5
295197	SPD tipo Debeer
295199	SPD tipo Malik
295195	SPD tipo Vordingborg
295195	SPD1
295197	SPD2
295199	SPD3
1855	SPENCD
685	SPG
320360	SPG de herencia materna
306617	SPG1
99015	SPG2
100985	SPG4
100986	SPG5A
100988	SPG6
99013	SPG7
100989	SPG8
100990	SPG9
100991	SPG10
2822	SPG11
100993	SPG12
100994	SPG13
100995	SPG14
100996	SPG15
100998	SPG17
209951	SPG18
100999	SPG19
101000	SPG20
101001	SPG21
101003	SPG23
101004	SPG24
101005	SPG25
101006	SPG26
101007	SPG27
101008	SPG28
101009	SPG29
101010	SPG30
101011	SPG31
320365	SPG36
320355	SPG41
320370	SPG43
320401	SPG44
320396	SPG45
320391	SPG46

Número ORPHA	Enfermedad
306511	SPG48
320385	SPG49
319199	SPG53
320380	SPG54
320375	SPG55
320411	SPG56
320406	SPOAN
370015	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Isidor type
370019	Spondylometaphyseal dysplasia, Czarny-Ratajczak type
3198	SPS
86884	SPTCL
51083	SQTS
83601	SREAT
221008	SRT1
221016	SRT2
50944	SSPS
370927	SSR4-CDG
2323	SSS
36236	SSSS
97330	SST
36234	SST bacteriano
370921	STT3A-CDG
370924	STT3B-CDG
97230	SU
251639	Subependimoma
99666	Subluxación atlantoaxial
585	Sulfatidosis juvenil tipo Austin
99731	Sulfocisteinuria
130	SUNDS
75374	Supresión de la respuesta electroretinal prolongada
75374	Supresión prolongada de la respuesta electroretiniana
2566	Susceptibilidad a infecciones crónicas por virus de Epstein-Barr
169085	Susceptibilidad a infecciones respiratorias asociadas con mutaciones en la cadena CD8alpha
319605	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X
319623	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por déficit de CYBB
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por déficit de IKBKG
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por déficit de NEMO
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo de la interleucina 12B

Número ORPHA	Enfermedad
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IFNgammaR1
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IFNgammaR2
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IL12B
319552	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IL12RB1
319563	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del ISG15
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del receptor 2 del interferón-gamma
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del factor regulador de interferón 8
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del IRF89
319595	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del STAT1
319552	Susceptibilidad mendeliana al déficit del receptor beta 1 de la interleucina 12
319581	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del IFNgammaR1
319589	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del IFNgammaR2
319569	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del IFNgammaR1
319574	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por déficit parcial del IFNgammaR2
289539	Susceptibilidad tumoral relacionada con mutaciones en la línea germinal de BAP1
95498	SVC
284388	SVCR
37202	SVD
902	SW
90038	Sxt-SHU
101028	TALDO
2886	Talipes equinovarus - defecto septal atrial - secuencia de Robin - persistencia de la vena cava superior izquierda
844	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto
3282	Taquicardia atrial caótica
3282	Taquicardia atrial multifocal en niños
3286	Taquicardia bidireccional

Número ORPHA	Enfermedad
3286	Taquicardia bidireccional inducida por catecolaminas
3283	Taquicardia del haz de His
3283	Taquicardia ectópica juntural
3284	Taquicardia hipertensión microftalmia hiperglicinuria
3286	Taquicardia paroxística sincopal
3286	Taquicardia sincopal
45453	Taquicardia ventricular incesante infantil
3286	Taquicardia ventricular paroxística maligna
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica
3289	Taurodontismo
98960	TBCD
857	TBS
363976	TCG del hueso
103918	TCP
2138	TDS 46,XX ovotesticular
755	TDS 46,XX por resistencia a la hormona luteinizante o por déficit de la subunidad beta de la hormona luteinizante
755	TDS 46,XX por resistencia a LH o por déficit de LHB
325448	TDS 46,XY por déficit de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	TDS 46,XY por déficit de LHB
96265	TDS 46,XY por inactivación completa del receptor de la hormona luteinizante
96265	TDS 46,XY por inactivación completa del receptor de LH
96266	TDS 46,XY por inactivación parcial del receptor de LH
96265	TDS 46,XY por resistencia completa a la hormona luteinizante
96265	TDS 46,XY por resistencia completa a LH
96266	TDS 46,XY por resistencia parcial a la hormona luteinizante
96266	TDS 46,XY por resistencia parcial a LH
325345	TDS ovotesticular 46,XY
352490	TEA por déficit de AUTS2
280774	TEG
95462	Tejido accesorio de la válvula tricúspide
99061	Tejido adicional de la válvula mitral
284227	Telangiectasia - eritrocitosis - gammapatía monoclonal - colecciones líquidas perirrenales - derivación intrapulmonar
353344	Telangiectasia aneurismática
313846	Telangiectasia cutánea familiar y síndrome de predisposición al cáncer orofaríngeo
1951	Telangiectasia epiléptica
280774	Telangiectasia esencial generalizada
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
353344	Telangiectasia macular idiopática tipo 1

Número ORPHA	Enfermedad
353351	Telangiectasia macular idiopática tipo 3
90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
353351	Telangiectasia retiniana oclusiva yuxtafoveolar idiopática
353344	Telangiectasia retiniana yuxtafoveolar idiopática visible y exudativa
3293	Telecanthus - hipertelorismo - estrabismo - pie cavo
3350	Temblor esencial - nistagmo - úlcera
86814	Temblor mioclónico cortical familiar y epilepsia
238606	Temblor ortostático primario
3398	TEN
251515	Tendón calcáneo corto
363483	Teratoma de los testículos
252018	Teratoma del sistema nervioso central
141107	Teratoma nasofaríngeo
141077	Teratoma orofaríngeo
363483	Teratoma testicular
3000	Testotoxicosis
3299	Tétanos
9	Tetra X
294971	Tetra-amelia
3301	Tetra-amelia - malformaciones múltiples
3303	Tetralogía de Fallot
3011	Tetraplejía espástica - retinosis pigmentaria - déficit intelectual
210141	Tetraplejía espástica congénita hereditaria
3305	Tetraploidia
3309	Tetrasomía 5p
3310	Tetrasomía 9p
289522	Tetrasomía 11q24.1
884	Tetrasomía 12p
314588	Tetrasomía 15(q25-qter)
314588	Tetrasomía 15q26
3307	Tetrasomía 18p
96055	Tetrasomía 21
314588	Tetrasomía distal 15q
3306	Tetrasomía no distal 15q
3306	Tetrasomía no telomérica 15q
9	Tetrasomía X
99042	TGA con coartación
216729	TGA con malformación cardiaca
300857	THRLBCL
3328	Tibia ausente - polidactilia - quiste aracnoideo
2768	Tibia vara de Blount
2768	Tibia vara infantil
3331	Tibia y radio anormales osteopenia fracturas
221091	Tic doloroso
101335	Tifus africano transmitido por garrapatas

Número ORPHA	Enfermedad
101336	Tifus de Kenia transmitido por garrapatas
101336	Tifus de Kenia transmitido por picadura garrapatas
83317	Tifus de las malezas
83314	Tifus epidémico
99991	Tifus epidémico reincidente
101334	Tifus indio transmitido por garrapatas
83315	Tifus murino
2198	Tilosis - carcinoma esofágico
99867	Timoma
99868	Timoma maligno
263310	Timoma tipo A
263324	Timoma tipo AB
263317	Timoma tipo B
169105	Timoma-immunodeficiencia
60014	Tinción de plata
60014	Tinción por exposición a plata
352540	TIO
64744	Tiroiditis de Riedel
69723	Tirosinemia debida a deficiencia de 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenasa
69723	Tirosinemia debida a deficiencia de HPD
69723	Tirosinemia debida a deficiencia de la oxidasa del ácido 4-hidroxifenilpiruvico
28378	Tirosinemia debida a deficiencia de TAT
28378	Tirosinemia debida a deficiencia de tirosina aminotransferasa
882	Tirosinemia hepatorenal
28378	Tirosinemia oculocutánea
882	Tirosinemia tipo 1
28378	Tirosinemia tipo 2
69723	Tirosinemia tipo 3
28378	Tirosinemia tipo II
69723	Tirosinemia tipo III
3402	Tirosinemia transitoria del neonato
3402	Tirosinemia transitoria del recién nacido
86872	T-LGL
99886	TNDM
238606	TOP
3341	Tortícolis - queloides - criptorquidismo - displasia renal
93962	Tortícolis espásmódica
71518	Tortícolis paroxístico benigno de la infancia
99663	Tortícolis vestibular
75326	Tortuosidad arteriolar retinal
75326	Tortuosidad arteriolar retiniana
75326	Tortuosidad de las arterias retinianas
36383	Tortuosidad de las arterias retinianas - hemiparálisis infantil - leucoencefalopatía autosómica dominante
97330	TOS
357107	TOS arterial

Número ORPHA	Enfermedad
100073	TOS neurogénica
100072	TOS vascular verdadera
357131	TOS venoso
1489	Tosferina
209919	Toxicosis hepática por cobre no Wilson de la infancia
3343	Toxocariasis
3344	Toxopaquiosteosis diafisaria tibio-peroneal
858	Toxoplasmosis congénita
86871	T-PLL
137675	Transformación miocárdica espumosa de la infancia
216718	Transposición aislada congénitamente corregida de las grandes arterias
216718	Transposición aislada congénitamente corregida de los grandes vasos
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias
216694	Transposición congénitamente corregida de los grandes vasos
216729	Transposición congénitamente no corregida de las grandes arterias con malformación cardiaca
216729	Transposición congénitamente no corregida de los grandes vasos con malformación cardiaca
99042	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias con coartación
99042	Transposición no corregida congénitamente de los grandes vasos con coartación
3347	Traqueobroncomegalia
3348	Traqueobroncopatía condro-osteoplástica
95430	Traqueomalacia congénita
90053	Trasplante de células hematopoyéticas
90796	Trastornos 46,XY del desarrollo sexual debido a un déficit aislado de 17,20 liasa
1170	Trastorno cerebeloparenquimatoso autosómico recesivo 3
324737	Trastorno congénito de la glicosilación por déficit del esteroide-5-alfa-reductasa tipo 3
79318	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a
79319	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b
79320	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1c
79321	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1d
79322	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1e
79323	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1f
79324	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1g

Número ORPHA	Enfermedad
79325	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1h
79326	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1i
79327	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1k
79328	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1L
91131	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1m
244310	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1n
280071	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1p
300536	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1R
324422	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1s
79329	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2a
79330	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2b
79332	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2d
79333	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2e
238459	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2f
95428	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2h
86309	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2j
356961	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2m
79318	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a
79319	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b
79320	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1c
79321	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1d
79322	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1e
79323	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1f
79324	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1g
79325	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1h
79326	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1i
79329	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ia
79330	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ib
79332	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1IId

Número ORPHA	Enfermedad
79333	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ie
238459	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1If
263508	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ig
95428	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ih
263487	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ii
263501	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ij
356961	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Im
86309	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ij
79327	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ik
79328	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1IL
91131	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Im
244310	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1In
263494	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Io
280071	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Ip
300536	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1IR
324422	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Is
329178	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Iu
872	Trastorno de la síntesis hormonal tiroidea con o sin bocio
2983	Trastorno del desarrollo sexual - déficit intelectual
2138	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular
755	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX por resistencia a LH o por déficit de LHB
168558	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY - insuficiencia suprarrenal por déficit de CYP11A1
90797	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY debido a insensibilidad parcial a andrógenos
325448	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por déficit de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por déficit de LHB
96265	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por inactivación completa del receptor de la hormona luteinizante
96265	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por inactivación completa del receptor de LH
96266	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por inactivación parcial del receptor de LH

Número ORPHA	Enfermedad
96265	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por resistencia completa a la hormona luteinizante
96265	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por resistencia completa a LH
96266	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por resistencia parcial a la hormona luteinizante
96266	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por resistencia parcial a LH
46348	Trastorno del dolor extremo paroxístico
352490	Trastorno del espectro autista por déficit de AUTS2
209908	Trastorno del habla y del lenguaje con dispraxia orofacial
209908	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1
168782	Trastorno desintegrativo de la infancia
2571	Trastorno inmunoneurológico ligado al X
325345	Trastorno ovotesticular del desarrollo sexual 46,XY
247815	Trastorno peroxisomal moderado por déficit de PEX10
85453	Trastorno pigmentario reticular ligado al X con manifestaciones sistémicas
71290	Trastorno plaquetario familiar con neoplasia mielóide asociada
871	Trastorno progresivo familiar de conducción cardíaca
251347	Trastorno tipo ataxia-telangiectasia
240760	Trastorno tipo NBS
363972	Trastorno tipo síndrome de Noonan con leucemia mielomonocítica juvenil
363972	Trastorno tipo síndrome de Noonan con LMMJ
240760	Trastorno tipo síndrome de rotura de Nijmegen
2973	Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías anorrectales
2975	Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías esqueléticas
752	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
86904	Trastornos linfoproliferativos asociados al uso de metotrexato
71519	Trastornos psicógenos del movimiento
99086	Trayecto de las arterias coronarias aorto-pulmonar
99085	Trayecto de las arterias coronarias intramiocárdico
99088	Trayecto de las arterias coronarias intramural
139411	Tríada de Carney
1552	Tríada de Currarino
79129	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta
228379	Tricodisplasia espinulosa
228379	Tricodisplasia espinulosa asociada a virus

Número ORPHA	Enfermedad
3361	Tricodisplasia xerodermia
867	Tricoepitelioma múltiple familiar
864	Tricofoliculoma
3362	Tricomegalia - cataratas - esferocitosis
3363	Tricomegalia - degeneración retiniana - retraso de crecimiento
565	Tricopoliodistrofia
33364	Tricotodistrofia
2739	Tricotodistrofia tipo G
75378	Tricromasia de oligoconos
3369	Trigonocefalia - estatura baja - retraso de crecimiento
3368	Trigonocefalia - nariz bifida - anomalías de las extremidades
3365	Trigonocefalia - pulgares ensanchados
3366	Trigonocefalia aislada
3374	Triopía
3385	Tripanosomiasis africana
3386	Tripanosomiasis americana
3375	Triple X
3376	Triploidia
3375	Triplo-X
863	Triquinelosis
863	Triquinosis
3377	Trismus - pseudocamptodactilia
210576	Trismus congénito
1692	Trisomía 1 en mosaico
96069	Trisomía 1pter
261344	Trisomía 1q
250994	Trisomía 1q21.1
1723	Trisomía 2 en mosaico
96070	Trisomía 2pter
313947	Trisomía 2q23.1
294026	Trisomía 2q31.1
96094	Trisomía 2qter
100071	Trisomía 3 en mosaico
96071	Trisomía 3pter
96095	Trisomía 3q26
251038	Trisomía 3q29
96095	Trisomía 3qter
96059	Trisomía 4 en mosaico
1738	Trisomía 4p
96072	Trisomía 4pter
1739	Trisomía 4q
96096	Trisomía 4qter
96060	Trisomía 5 en mosaico
1742	Trisomía 5p
329802	Trisomía 5p13
228415	Trisomía 5q35
96097	Trisomía 5qter
1745	Trisomía 6p

Número ORPHA	Enfermedad
96098	Trisomía 6qter
1747	Trisomía 7 en mosaico
314034	Trisomía 7p22.1
96074	Trisomía 7pter
96121	Trisomía 7q11.23
261102	Trisomía 7q11.23 distal
96061	Trisomía 8 en mosaico
264450	Trisomía 8p
251076	Trisomía 8p23.1
1752	Trisomía 8q
228399	Trisomía 8q12
96100	Trisomía 8qter
99776	Trisomía 9 en mosaico
236	Trisomía 9p parcial
96101	Trisomía 9qter
96063	Trisomía 10 en mosaico
171929	Trisomía 10p
1695	Trisomía 10q parcial
276422	Trisomía 10q22.3q23.3
96102	Trisomía 10qter
300305	Trisomía 11p15.4
96103	Trisomía 11qter
1698	Trisomía 12 en mosaico
1699	Trisomía 12p
3378	Trisomía 13
1702	Trisomía 13q
96105	Trisomía 13qter
1703	Trisomía 14 en mosaico
261229	Trisomía 14q11.2
1705	Trisomía 14qter
1706	Trisomía 15 en mosaico
238446	Trisomía 15q11q13
238446	Trisomía 15q11-q13
1707	Trisomía 15qter
1708	Trisomía 16 en mosaico
261204	Trisomía 16p11.2p12.2
261243	Trisomía 16p13.11
96078	Trisomía 16pter
96106	Trisomía 16qter
1711	Trisomía 17 en mosaico
261290	Trisomía 17p
1713	Trisomía 17p11.2
217385	Trisomía 17p13.3
139474	Trisomía 17q11.2
261272	Trisomía 17q12
217340	Trisomía 17q21.31
3379	Trisomía 17q22
3380	Trisomía 18
1715	Trisomía 18p
1716	Trisomía 18q

Número ORPHA	Enfermedad
1717	Trisomía 19q
1724	Trisomía 20 en mosaico
261318	Trisomía 20p
96107	Trisomía 20qter
870	Trisomía 21
96068	Trisomía 22 en mosaico
1727	Trisomía 22q11.2
261337	Trisomía 22q11.2 distal
96109	Trisomía 22qter
1707	Trisomía distal 15q
96078	Trisomía distal 16p
96112	Trisomía intersticial 9q
96112	Trisomía no intersticial 9q
96112	Trisomía no telomérica 9q
261318	Trisomía parcial 20p
261318	Trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 20
261318	Trisomía parcial del cromosoma 20p
96069	Trisomía terminal 1p36
96070	Trisomía terminal 2p
96094	Trisomía terminal 2q
96071	Trisomía terminal 3p
96072	Trisomía terminal 4p
96096	Trisomía terminal 4q
96097	Trisomía terminal 5q
96098	Trisomía terminal 6q
96074	Trisomía terminal 7p
96100	Trisomía terminal 8q
96101	Trisomía terminal 9q
96102	Trisomía terminal 10q
96103	Trisomía terminal 11q
96105	Trisomía terminal 13q
96106	Trisomía terminal 16q
96107	Trisomía terminal 20q
96109	Trisomía terminal 22q
3375	Trisomía X
217377	Trisomía Xp11.22-p11.23
261483	Trisomía Xq27.3q28
261483	Trisomía Xq27.3-q28
1762	Trisomía Xq28
293939	Trisomía Xq29 distal
88629	Tritanopía
88629	Tritanopía congénita
49827	TRMA
849	Trombastenia de Glanzmann
3318	Trombocitemia esencial
3323	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin
853	Trombocitopenia aloimmune fetal y neonatal

Número ORPHA	Enfermedad
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita
71203	Trombocitopenia autoinmune
168629	Trombocitopenia autosómica con plaquetas normales
225968	Trombocitopenia esencial familiar
71493	Trombocitopenia familiar
71493	Trombocitopenia hereditaria
268322	Trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales
3002	Trombocitopenia inmune
852	Trombocitopenia ligada al X con plaquetas normales
3318	Trombocitosis esencial
71493	Trombocitosis familiar
329319	Trombocitosis familiar con un defecto trasversal de los miembros
329319	Trombocitosis hereditaria con un defecto trasversal de los miembros
217467	Trombofilia hereditaria debido a déficit congénito de glicoproteína rica en histidina (poli-L)
82	Trombofilia hereditaria por déficit congénito de antitrombina
217467	Trombofilia hereditaria por déficit congénito de HRG
3325	Trombopenia inducida por heparina
3325	Trombopenia inducida por heparina tipo 2
851	Trombopenia Paris-Trousseau
357131	Trombosis de esfuerzo de la vena subclavia
329217	Trombosis de los senos venosos cerebrales
854	Trombosis venosa portal
3384	Tronco arterial común
983	TRS
228379	TS
91347	TSH-oma
289326	TSP
36234	TSS bacteriano
99919	TSS por estafilococos
99918	TSS por estreptococos
3389	Tuberculosis
3390	Tubulopatía proximal - diabetes mellitus - ataxia cerebelosa
254902	Tubulopatía renal - encefalopatía - insuficiencia hepática
3392	Tularemia
94	Tumor astrocítico
180237	Tumor benigno de la trompa de Falopio
252131	Tumor benigno de vaina nerviosa periférica
97293	Tumor benigno ovárico raro
97287	Tumor carcinoide bronquial
97289	Tumor carcinoide del timo

Número ORPHA	Enfermedad
100093	Tumor carcinoide y síndrome carcinoide
874	Tumor cardiaco del adulto
875	Tumor cardiaco del niño
213837	Tumor cervical maligno de células germinales
319667	Tumor conjuntival linfoide primario
329984	Tumor de células caliciformes
99915	Tumor de células de la granulosa
99916	Tumor de células de Sertoli-Leydig del ovario
99912	Tumor de células germinales disgerminomatoso
157826	Tumor de células gingivales congénito
157826	Tumor de células granulares congénito
199260	Tumor de Keasby
99978	Tumor de Klatskin
635	Tumor de la cresta neural
199267	Tumor de Reye
876	Tumor de saco vitelino
876	Tumor de seno endodérmico
654	Tumor de Wilms
251919	Tumor del parénquima pineal de diferenciación intermedia
252006	Tumor del saco vitelino del sistema nervioso central
252006	Tumor del seno endodérmico del sistema nervioso central
36414	Tumor del tronco encefálico
873	Tumor desmoide
83469	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas
97282	Tumor diarreogénico de las células de los islotes
231632	Tumor ectópico productor de aldosterona
100079	Tumor endocrino apendicular
329977	Tumor endocrino apendicular clásico
213736	Tumor endocrino bien diferenciado de cuerpo de útero
213736	Tumor endocrino bien diferenciado del endometrio
97287	Tumor endocrino bronquial
329977	Tumor endocrino clásico del apéndice
100082	Tumor endocrino de ano
100080	Tumor endocrino de colon
100086	Tumor endocrino de la vesícula biliar
100083	Tumor endocrino de laringe
100081	Tumor endocrino de recto
100079	Tumor endocrino del apéndice
100076	Tumor endocrino del duodeno
100078	Tumor endocrino del íleon
100084	Tumor endocrino del oído medio
100077	Tumor endocrino del yeyuno
100075	Tumor endocrino gástrico

Número ORPHA	Enfermedad
100085	Tumor endocrino hepático
97253	Tumor endocrino pancreático
97289	Tumor endocrino tímico
180247	Tumor epitelial maligno de vagina
206473	Tumor epitelial ovárico borderline
263310	Tumor epitelial primario tímica tipo A
263324	Tumor epitelial primario tímica tipo AB
263317	Tumor epitelial primario tímica tipo B
3398	Tumor epitelial tímico
99867	Tumor epitelial tímico primario
44890	Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar
231632	Tumor extrasuprarrenal productor de aldosterona
199267	Tumor fibroso digital recurrente de la infancia
2126	Tumor fibroso solitario
180261	Tumor filoides
363504	Tumor germinal de los testículos
842	Tumor germinal disgerminomatoso de los testículos
363494	Tumor germinal no disgerminomatoso de los testículos
363494	Tumor germinal no seminomatoso de los testículos
842	Tumor germinal seminomatoso del testículo
157826	Tumor gingival congénito
251962	Tumor glioneural papilar
251975	Tumor glioneuronal formador de rosetas del cuarto ventrículo
284362	Tumor intersticial del pulmón fetal
284362	Tumor intersticial mesenquimal inmaduro
252006	Tumor intracraneal del saco vitelino
252006	Tumor intracraneal del seno endodérmico
99971	Tumor lipomatoso atípico
99915	Tumor maligno de células de la granulosa
213837	Tumor maligno de células germinales de cuello de útero
213751	Tumor maligno de células germinales de cuerpo de útero
35807	Tumor maligno de células germinales de ovario
206489	Tumor maligno de células germinales de vagina
99912	Tumor maligno de células germinales disgerminomatoso
99917	Tumor maligno de células tecales productoras de esteroides, sin más especificaciones
180242	Tumor maligno de la trompa de Falopio
3148	Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica
252212	Tumor maligno de vaina nerviosa periférica con diferenciación rhabdoidesarcomatosa

Número ORPHA	Enfermedad
213512	Tumor maligno mixto epitelial y mesenquimatoso del ovario
86850	Tumor mieloido extramedular
178342	Tumor miofibroblástico inflamatorio
180234	Tumor mixto de células germinales
252021	Tumor mixto de células germinales del sistema nervioso central
213610	Tumor mülleriano mixto maligno de cuerpo de útero
213787	Tumor mülleriano mixto maligno cervical
213787	Tumor mülleriano mixto maligno de cuello de útero
100035	Tumor necrótico solitario del hígado
213812	Tumor neuroectodérmico periférico maligno cervical
213812	Tumor neuroectodérmico periférico maligno de cuello de útero
213630	Tumor neuroectodérmico periférico maligno de cuerpo de útero
97287	Tumor neuroendocrino bronquial
97289	Tumor neuroendocrino del timo
97289	Tumor neuroendocrino tímico
251946	Tumor neuroepitelial disembrionárico
251975	Tumor neuroepitelial disembrionárico del cerebelo
46484	Tumor oligodendroglial
363976	Tumor óseo de células gigantes
206473	Tumor ovárico de bajo potencial maligno
35808	Tumor ovárico maligno de origen en los cordones sexuales del estroma
99916	Tumor ovárico virilizante
251915	Tumor papilar de la región pineal
231108	Tumor rabdoide familiar
654	Tumor renal embrionario
353356	Tumor retiniano vasoproliferativo
99889	Tumor secretor de ACTH ectópico
97282	Tumor secretor de VIP
99966	Tumor teratoide atípico
251891	Tumor teratoide/rabdoide atípico
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales
363504	Tumor testicular germinal
842	Tumor testicular germinal disgerminomatoso
363494	Tumor testicular germinal no disgerminomatoso
363494	Tumor testicular germinal no seminomatoso
842	Tumor testicular germinal seminomatoso
252212	Tumor tritón maligno
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario
254698	Tumor trofoblástico epitelioide
353356	Tumor vasoproliferativo de la retina
353356	Tumor vasoproliferativo del fondo de ojo
137583	Tumor vulvar intraepitelial

Número ORPHA	Enfermedad
99662	Tumores de la fosa posterior
83454	Tumores glómicos múltiples
69077	Tumores rabdoides
69077	Tumores rabdoides malignos
99070	Túnel aorto-ventricular derecho
99071	Túnel aorto-ventricular izquierdo
3400	Túnel ventrículo izquierdo-aorta
879	Tungosis
63440	Turricefalia
3286	TVPC
3405	Ulceración del cordón umbilical - atresia intestinal
3406	Uleritema ofriogénesis
3138	UMS
251009	UPD(1)mat
251004	UPD(1)pat
96180	UPD(4)mat
96190	UPD(5)pat
96181	UPD(6)mat
96191	UPD(6)pat
96182	UPD(7)mat
96192	UPD(7)pat
96183	UPD(9)mat
231147	UPD(11)mat
96193	UPD(11)pat
97678	UPD(13)mat
99324	UPD(13)pat
96184	UPD(14)mat
96334	UPD(14)pat
98754	UPD(15)mat
98795	UPD(15)pat
96185	UPD(16)mat
96186	UPD(20)mat
96194	UPD(20)pat
96187	UPD(21)mat
96195	UPD(21)pat
96188	UPD(22)mat
261519	UPD(X)mat
261524	UPD(X)pat
99146	Uremia
976	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina
3467	Urolitiasis xántica
280379	Uroporfiria eritropoyética asociada a neoplasias mieloides
575	Urticaria - sordera - amiloidosis
37748	Urticaria crónica con gammapatía
37748	Urticaria crónica con macroglobulinemia
182734	Urticaria de origen genético
47045	Urticaria familiar por frío
300359	Urticaria familiar por frío atípica

Número ORPHA	Enfermedad
300359	Urticaria familiar por frío con inmunodeficiencia variable común
79457	Urticaria pigmentaria
79457	Urticaria pigmentosa
158769	Urticaria pigmentosa en placas
158772	Urticaria pigmentosa nodular
158766	Urticaria pigmentosa típica
97230	Urticaria solar
886	USH
231169	USH1
231178	USH2
231183	USH3
180086	Útero bicorne bicervical
180111	Útero bicorne bicervical con cuello del útero y vagina patentes
180106	Útero bicorne bicervical con vagina con orificio único
180106	Útero bicorne bicervical y hemivagina ciega
180114	Útero bicorne unicervical
180118	Útero cordiforme
180086	Útero didelfo
3411	Útero doble-hemivagina-agenesia renal
180079	Útero pseudo-unicorne
180129	Útero septo subtotal
180126	Útero septo total
180079	Útero unicornio con cuerno rudimentario
180074	Útero unicornio sin cuerno rudimentario
180074	Útero unicornio verdadero
280914	Uveítis anterior idiopática
209959	Uveítis faeoanafiláctica
209959	Uveítis inducida por lentes
280917	Uveítis posterior idiopática
79098	Uveítis simpática
99771	Úvula bifida
3412	VACTERL con hidrocefalia
180154	Vagina septada
99120	Válvula de Eustachio
99064	Válvula mitral acabalgada
95474	Válvula mitral con doble orificio
95465	Válvula mitral hendida
95461	Válvula tricúspide acabalgada o sobrepuesta
99056	Válvula tricúspide en paracaídas
93110	Válvulas de uretra posterior
100070	Variante agramatical de APP
100070	Variante agramatical de la afasia progresiva primaria
158799	Variante aleucémica de la leucemia mastocítica
275864	Variante conductual de la demencia frontotemporal
99844	Variante de DAL-1

Número ORPHA	Enfermedad
93926	Variante de fusión interhemisférica media
79253	Variante de la fenilcetonuria
300878	Variante de la leucemia de células pilosas
79253	Variante de la PKU
300878	Variante de la reticuloendoteliosis leucémica
319340	Variante del complejo de Carney
99844	Variante del déficit de adhesión leucocitaria 1
1147	Variante del síndrome de Freeman-Sheldon
3095	Variante del síndrome de Rett
231426	Variante faríngea-cérvico-braquial del síndrome de Guillain-Barré
93926	Variante interhemisférica media de la holoprosencefalia
86870	Variante linfoblastoide de linfoma de células NK
250831	Variante logopéica de la APP
231445	Variante paraparética del GBS
231445	Variante paraparética del síndrome de Guillain-Barré
300878	Variante prolinfocítica de la HCL
300878	Variante prolinfocítica de la leucemia de células pilosas
291	Varicela congénita
36412	Vasculitis anti-C1q
91138	Vasculitis crioglobulinémica
889	Vasculitis cutánea
761	Vasculitis IgA
761	Vasculitis por inmunoglobulina A
140989	Vasculitis primaria del sistema nervioso central
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica de Mac Duffie
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica de McDuffie
221126	Vasculopatía cerebral glomeruloide proliferativa
3421	Vasculopatía cerebrotiniana
280779	Vasculopatía colágena cutánea
221126	Vasculopatía encefaloclastica proliferativa
221126	Vasculopatía proliferativa e hidrocefalia/hidrancefalia
838	Vasculopatía retino-cocleo-cerebral
228379	VATS
280779	VCC
99119	VCI derecho conectado al atrio izquierdo
99110	VCS derecho que conecta al atrio derecho
99109	VCS izquierda persistente al seno coronario al atrio del lado izquierdo
99111	VCS izquierdo persistente al lado derecho
289157	VDDI
93160	VDDR II

Número ORPHA	Enfermedad
289157	VDDR-I
99044	VDDS con CIV subaórtico
99045	VDDS con CIV subpulmonar
99047	VDDS con defecto del septo ventricular (CIV) subpulmonar doblemente implicado
99046	VDDS con defecto del septo ventricular (CIV) subpulmonar no implicado
99043	VDDS tipo Falot
2460	VDEGS
93160	VDRR II
84085	Vejiga neurogénica no neurogénica
84085	Vejiga neuropática oculta
140481	Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante
64743	Venopatía obstructiva portal
64743	Venopatía portal obliterante
2037	Ventana aorto-pulmonar
141096	Ventana nasal supernumeraria
3426	Ventrículo derecho de doble salida
3427	Ventrículo izquierdo de doble salida
51636	Verrugas - hipogammaglobulinemia -infecciones - mielocatexis
171684	Vestibulopatía bilateral idopática
892	VHL
97282	VI Poma
91495	Vitreo primario hiperplásico persistente
891	Vitreoretinopatía exudativa familiar
329211	Vitreoretinopatía inflamatoria neovascular autosómica dominante
898	Vitreoretinopatía relacionada con VCAN
26793	VLCADD
83454	VMGLOM
91495	VPHP
353356	VPTR
357131	VTOS
289365	VUR familiar
888	VWS
280558	WABS
90033	wAHA
90033	wAIHA
906	WAS
284395	W DFA
99971	WDLS
370131	White's platelet syndrome
1667	WRS
902	WS
163746	WS4 "plus"
2834	WSS
899	WWS
9	X cuádruple
43	X-ALD
3467	Xantínuria clásica

Número ORPHA	Enfermedad
3467	Xantínuria hereditaria
93601	Xantínuria tipo I
93602	Xantínuria tipo II
251607	Xantoastrocitoma pleomórfico
158000	Xantogranuloma juvenil
158011	Xantogranuloma necrobiótico
158003	Xantoma diseminado
158008	Xantoma papular
909	Xantomatosis cerebrotendinosa
2882	Xantomatosis con sitosterolemia
67044	XDAT
293621	XECD
3202	Xerocitosis hereditaria
910	Xeroderma pigmentoso
276249	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación A
276252	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación B
276255	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación C
276258	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación D
276261	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación E
276264	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación F
276267	Xeroderma pigmentoso grupo de complementación G
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante
181	XHED
101088	XHIGM
3469	Xk aprosencefalia
596	XLCNM
79278	XLDPP
264580	XLG
89936	XLH
461	XLI
776	XLMR con hábito marfanoide
596	XLMTM
54	XLOS
306597	XLOS
2442	XLP
85453	XLPDR
792	XLRS
231393	XLTT
317476	XMEN
276249	XPA
276252	XPB
276255	XPC
276258	XPD
363654	XPDS
276261	XPE

Número ORPHA	Enfermedad
276264	XPF
276267	XPG
90342	XPV
243	XX-GD
3375	XXX
370930	XYLT1-CDG
707	Yersiniosis
99829	YF
99100	Yuxtaposición de las aurículas
98912	ZASPopatía
295187	Zigodactilia tipo 1
295189	Zigodactilia tipo 2
295191	Zigodactilia tipo 3
295193	Zigodactilia tipo 4
295193	Zigodactilia tipo Castilla
295189	Zigodactilia tipo Lueken
295191	Zigodactilia tipo Montagu
295187	Zigodactilia tipo Weidenreich
73263	Zigomicosis

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

Redactora jefe: Odile Kremp ● Diseño: Céline Angin ● Fotografía: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

La forma adecuada para citar este documento es la siguiente :

« Lista de las enfermedades raras por orden alfabético », Informes Periódicos de Orphanet, Serie *Enfermedades Raras*, Diciembre 2013, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Lista_de_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf