Informes Periódicos de Orphanet
serie Enfermedades Raras

Julio 2017

Listado de enfermedades raras y sus sinónimos:

Listado por orden alfabético

Instituts thématiques
Inserm
Institut national de la santé et de la recherche médicale
Co-funded by the Health Programme of the European Union

METODOLOGÍA

Orphanet proporciona un inventario exhaustivo de las enfermedades raras en Europa, publicado dos veces al año en forma de listado.
Las enfermedades raras registradas en Orphanet se definen de acuerdo a dos ámbitos:

- Cada entidad se define por su homogeneidad clínica, independientemente de su etiología o del número de genes causantes identificados.

- La rareza se define de acuerdo con la legislación europea que establece un límite de prevalencia de no más de 5 casos por cada 10.000 (Reglamento (CE) N.º 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_es.pdf)

Las enfermedades raras registradas han sido descritas en la literatura científica internacional (artículos sometidos a revisión por pares) con al menos dos casos que confirman que los signos clínicos no están asociados de manera fortuita. Sin embargo, hay algunas enfermedades que han sido registradas, aunque sólo se haya descrito un único caso, con el fin de reproducir la amplitud de una clasificación específica (sobre todo dentro de la clasificación de los errores innatos del metabolismo).

Las enfermedades raras son registradas con el nombre preferente y tantos sinónimos como sea necesario. Un identificador único, el número ORPHA, es atribuido al azar por la base de datos para cada enfermedad. Este número nunca se reutiliza, por lo que se mantiene en el tiempo.

Los números ORPHA listados en el pasado pueden estar ausentes en el inventario actual. Esto se debe a:

- La obsolencia de las entradas (p.e. entradas duplicadas, enfermedades que ya no son raras).

- La obsolencia de entidades, cuando una entidad ya no existe per se, pero se ha reconocido como otra entidad. En este caso, la información relativa a la entidad en desuso se transfiere y los usuarios son redirigidos a la entrada en vigor.

Recopilación de datos

A medida que van surgiendo nuevos conocimientos científicos, el inventario de enfermedades raras de Orphanet es actualizado a través de la adición/actualización periódica de enfermedades a través de dos fuentes no exclusivas: fuentes documentales y/o asesoramiento de expertos.
El conocimiento científico se controla a través de:

- Un análisis bimensual de un conjunto definido de revistas científicas revisadas por expertos internacionales que cubren la diversidad de especialidades médicas representadas en Orphanet.

- Un algoritmo de búsqueda mensual en Medline: (nosología [Título] O clasificación [Título] O nomenclatura [Título] O terminología [Título]) Y (enfermedad rara* O síndrome* O trastorno*).

- Consultas específicas en Medline de acuerdo a las solicitudes de expertos, de usuarios de la base de datos o a las necesidades derivadas de los servicios registrados recientemente en Orphanet (por ejemplo, las pruebas diagnósticas, centros de expertos, organizaciones de pacientes).

La nomenclatura de enfermedades raras de Orphanet se produce en inglés y a continuación se traduce al castellano por el equipo de Orphanet España. Esta traducción es validada posteriormente por un experto del Comité Científico de Orphanet España antes de su publicación en este Informe de Orphanet.

Presentación de los datos

Los nombres preferentes y los sinónimos de enfermedades son enumerados por orden alfabético con su número ORPHA.

Las entidades obsoletas se enumeran con el número ORPHA a ser utilizado precedido por el signo "→". Una tabla en el anexo muestra el nombre de la enfermedad rara que se utilizará y su número ORPHA con las entidades obsoletas y su número ORPHA obsoleto.

Las entradas obsoletas no se enumeran aquí. En el caso de duplicados, la nomenclatura de la entrada obsoleta ha sido añadida a la enfermedad rara enumerada aquí.

Enfermedades raras por orden alfabético

Número ORPHA	Enfermedad
6	3-metilcrotonil glicinuria
250977	5-amino-4-imidazolcarboxamida ribosiduria
251510	46,XY PGD
99329	48,XYYY
99330	49,XYYYY
96147	9qSTDS
488280	14q32 duplication syndrome
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome
567	22q11DS
100055	AAE II
284460	AAOR
14	Abetalipoproteinemia
1164	ABPA
54251	Abscesos asépticos diseminados
54251	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
54251	Abscesos sistémicos asépticos
69739	ABSD
929	Acalasia - microcefalia
930	Acalasia del cardias
930	Acalasia idiopática
930	Acalasia idiopática del esófago
930	Acalasia primaria
300504	Acantoma de la matriz ungueal
926	Acatalasemia
439175	Accidente cerebrovascular isquémico en la infancia
439175	Accidente cerebrovascular isquémico pediátrico
210122	ACDMPV
48818	Aceruloplasminemia
49382	ACHM
356978	Acidemia D,L-2-hidroxiglutárica
79315	Acidemia D-2-hidroxiglutárica
356978	Acidemia D-2-hidroxiglutárica y acidemia L-2-hidroxiglutárica combinada
941	Acidemia D-glicérica
329942	Acidemia glutárica neonatal transitoria tipo 2
25	Acidemia glutárica tipo 1
26791	Acidemia glutárica tipo 2
35706	Acidemia glutárica tipo 3
79159	Acidemia isobutírica
33	Acidemia isovalérica
79314	Acidemia L-2-hidroxiglutárica
289504	Acidemia malónica y metilmalónica combinada
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
369955	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblJ
369962	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblX
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA racemasa
27	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12
289916	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut 0
79312	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut-
28	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12
308442	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo clbDv2
280183	Acidemia metilmalónica tipo TCb1R
280183	Acidemia metilmalónica tipo TCblR
79310	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl A
79311	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
→79189	Acidemia pipecólica
35	Acidemia propiónica
→2609	Acidemia succínica
79155	Acidemia xanturénica
70472	Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
17	Acidosis láctica infantil letal con aciduria metilmalónica
397593	Acidosis láctica neonatal grave por deficiencia compleja de NFS1-ISD11
18	Acidosis tubular renal distal
93608	Acidosis tubular renal distal autosómica dominante
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva
→402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con pérdida de audición
→402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con sordera
→402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin pérdida de audición
→402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin sordera
93610	Acidosis tubular renal distal con anemia
→402041	Acidosis tubular renal distal tipo 1b
→402041	Acidosis tubular renal distal tipo 1c
18	Acidosis tubular renal familiar
2785	Acidosis tubular renal mixta
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 discapacidad intelectual
18	Acidosis tubular renal tipo 1
47159	Acidosis tubular renal tipo 2
2785	Acidosis tubular renal tipo 3
79154	Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica
391417	Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica
391428	Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica tipo clásico
391428	Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica tipo infantil
391457	Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica tipo neonatal
79157	Aciduria 2-metilbutírica
939	Aciduria 3 hidroxi-isobutírica
20	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
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
445038	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 7
22	Aciduria 4 hidroxi-butírica
22	Aciduria 4 hidroxibutírica
134	Aciduria alfa metil-acetoacética
79154	Aciduria alfa-aminoadípica
23	Aciduria argininosuccínica
356978	Aciduria D,L-2-hidroxiglutárica
79315	Aciduria D-2-hidroxiglutárica
356978	Aciduria D-2-hidroxiglutárica y aciduria L-2-hidroxiglutárica combinada
941	Aciduria D-glicérica
51208	Aciduria formiminoglutámica
24	Aciduria fumárica
22	Aciduria gamma-hidroxibutírica
93598	Aciduria glicólica

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329942	Aciduria glutárica neonatal transitoria tipo 2
25	Aciduria glutárica tipo 1
26791	Aciduria glutárica tipo 2
35706	Aciduria glutárica tipo 3
20	Aciduria hidroxi-metil-glutárica
79159	Aciduria isobutírica
79314	Aciduria L-2-hidroxiglutárica
943	Aciduria malónica
289504	Aciduria malónica y metilmalónica combinada
88639	Aciduria metacrílica
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
369955	Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblJ
369962	Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblX
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
27	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12
289916	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut 0
79312	Aciduria metilmalónica resistente a vitamina B12 tipo mut-
308442	Aciduria metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo clbDv2
79311	Aciduria metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
29	Aciduria mevalónica
30	Aciduria orótica hereditaria
31	Aciduria oxoglutárica
35	Aciduria propiónica
210128	Aciduria urocánica
79155	Aciduria xanturénica
922	Acilia nasal familiar
932	Acondrogénesis
93299	Acondrogénesis tipo 1A
93298	Acondrogénesis tipo 1B
93296	Acondrogénesis tipo 2

Número ORPHA	Enfermedad
93299	Acondrogénesis tipo Houston-Harris
93296	Acondrogénesis tipo Langer-Saldino
93298	Acondrogénesis tipo Parenti-Fraccaro
15	Acondroplasia
85165	Acondroplasia grave - retraso del desarrollo - acantosis nigricans
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide
1453	Acortamiento rizomélico con defecto clavicular
65759	ACPS 2
65798	ACPS 4
485275	Acquired schizencephaly
945	Acrania
955	Acro-dento-osteo-displasia
444316	Acro-osteólisis falángica idiopática
63440	Acrocefalia
221054	Acrocefalopolidactilia
65759	Acrocefalopolisindactilia tipo 2
65798	Acrocefalopolisindactilia tipo 4
87	Acrocefalosindactilia tipo 1
794	Acrocefalosindactilia tipo 3
710	Acrocefalosindactilia tipo 5
955	Acrodentoosteodisplasia
163931	Acrodermatitis continua supurativa de Hallopeau
37	Acrodermatitis enteropática
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
448372	Acrogigantismo ligado al X debido a una microduplicación Xq26
448348	Acrogigantismo ligado al X debido a una mutación puntual
49382	Acromatopsia
16	Acromatopsia atípica ligada al X
16	Acromatopsia incompleta ligada al X
963	Acromegalia
99725	Acromegalia de formas infantil y juvenil
39	Acromelanosis
2500	Acrometageria
352636	Acroosteólisis falángica
444316	Acroosteólisis falángica idiopática
970	Acroosteólisis neurogénica

Número ORPHA	Enfermedad
955	Acroosteolisis tipo dominante
217059	Acropaquia aislada congénita
41	Acropigmentación de Dohi
178307	Acropigmentación reticulada de Kitamura
38	Acroqueratoelastoidosis de Costa
166113	Acroqueratosis de Bazex
166113	Acroqueratosis paraneoplásica
166113	Acroqueratosis paraneoplásica de Bazex
79151	Acroqueratosis verrucifome de Hopf
955	Acrosteolisis con osteoporosis y cambios en el cráneo y la mandíbula
36	ACS
87	ACS 1
710	ACS 5
794	ACS3
457095	Actinomicosis
972	Actividad continua de la fibra muscular, forma hereditaria
488239	Acute macular neuroretinopathy
439175	ACV isquémico en la infancia
439175	ACV isquémico pediátrico
137754	ACY1D
93608	AD dRTA
314889	AD pRTA
169189	AD-CNM
1810	AD-HED
2314	AD-HIES
447753	AD-SPG9A
447757	AD-SPG9B
295114	Adactilia bilateral de la mano
435623	Adactilia del pie
295118	Adactilia del pie, bilateral
295116	Adactilia del pie, unilateral
973	Adactilia unilateral de la mano
55881	Adamantinoma
55881	Adamantinoma de huesos largos
88619	ADANE
314404	ADCA-DN
90348	ADCL
86814	ADCME
101046	ADEAF
83597	ADEM
213772	Adenocarcinoma cervical
398971	Adenocarcinoma de células claras del ovario
319303	Adenocarcinoma de células renales cromófobo
213772	Adenocarcinoma de cuello de útero
99976	Adenocarcinoma de esófago
424943	Adenocarcinoma de hígado y VBI

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
424943	Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas
104075	Adenocarcinoma de intestino delgado
424991	Adenocarcinoma de vesícula y VBE
424991	Adenocarcinoma de vesícula y vías biliares extrahepáticas
424016	Adenocarcinoma del canal anal
213504	Adenocarcinoma del ovario
363478	Adenocarcinoma del paratestículo
398053	Adenocarcinoma del pene
99976	Adenocarcinoma esofágico
26106	Adenocarcinoma gástrico difuso hereditario
314022	Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago
391723	Adenocarcinoma mucinoso apendicular
398961	Adenocarcinoma mucinoso de ovario
391723	Adenocarcinoma mucinoso del apéndice
319287	Adenocarcinoma multilocular de células claras
319287	Adenocarcinoma multilocular de células renales de células claras
398971	Adenocarcinoma ovárico de células claras
398961	Adenocarcinoma ovárico mucinoso
319298	Adenocarcinoma papilar renal
363478	Adenocarcinoma paratesticular
284395	Adenocarcinoma pulmonar fetal bien diferenciado
319287	Adenocarcinoma quístico multilocular de células renales
213528	Adenocarcinoma raro de mama
319276	Adenocarcinoma renal de células claras
422526	Adenocarcinoma renal hereditario de células claras
95512	Adenohipofisitis
369929	Adenoma de Conn con enfermedad neuromuscular compleja
93292	Adenoma de páncreas
91348	Adenoma gonadotrófico secretor
54272	Adenoma hepatocelular
314777	Adenoma hipofisario aislado familiar
314769	Adenoma hipofisario co-secretor de GH y PRL
314769	Adenoma hipofisario co-secretor de hormona de crecimiento y prolactina
96253	Adenoma hipofisario corticotropo
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 familar
454821	Adenoma pleomórfico de las glándulas salivales
369929	Adenoma productor de aldosterona con enfermedad neuromuscular compleja
369929	Adenoma secretante de aldosterona con enfermedad neuromuscular compleja
404	Adenoma suprarrenal familiar
91347	Adenoma tirotrófico
26790	Adenomucinosis
213792	Adenosarcoma cervical
213792	Adenosarcoma de cuello de útero
213600	Adenosarcoma de cuerpo de útero
482601	Adenylosuccinate synthetase-like 1-related distal myopathy
289465	Adermatoglifia congénita aislada
137686	Adhesiones intrauterinas
89937	ADHR
682	Adinamia episódica de Gamstorp
682	Adinamia episódica hereditaria
36397	Adiposis dolorosa
99027	ADLD
101046	ADLTE
178464	ADMERF
98784	ADNFLE
329211	ADNIV
306588	ADOS
2924	ADPCLD
101046	ADPEAF
254892	adPEO
85138	Adrenalitis autoinmune
139396	Adrenoleucodistrofia cerebral ligada al X
139396	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, forma cerebral
43	Adrenoleucodistrofia ligada al X
44	Adrenoleucodistrofia neonatal
139399	Adrenomieloneuropatía
977	Adrenomiodistrofia
228169	ADSD
3086	ADVIRC
37	AE
100056	AEA 1
100055	AEA 2
91378	AEH
100054	AEH 3
281139	AEI
163703	AERRPS
363549	AESD
178345	AEXS
37	AEZ
1112	Afalangia - hemivértebras - disgenesia urogenital-intestinal
1113	Afalangia sindactilia microcefalia
83461	Afaquia primaria congénita
98818	Afasia epiléptica adquirida
250831	Afasia logopénica progresiva
250831	Afasia primaria logopénica progresiva
100069	Afasia primaria progresiva semántica
100070	Afasia progresiva no fluente
137754	Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa
98880	Afibrinogenemia familiar
243367	AFLP
324540	Afonía - sordera - distrofia retiniana - duplicación del hallux - discapacidad intelectual
324540	Afonía - sordera - distrofia retiniana - hallux bífido - discapacidad intelectual
398147	AFP
229717	Agammaglobulinemia aislada
33110	Agammaglobulinemia autosómica
47	Agammaglobulinemia ligada al X
47	Agammaglobulinemia tipo Bruton
33110	Agammaglobulinemia tipo no-Bruton
388	Aganglionosis intestinal congénita
440987	Agenesia aislada de la vesícula biliar
269203	Agenesia aislada del vermis cerebeloso
269209	Agenesia aislada parcial del vermis cerebeloso
269206	Agenesia aislada total del vermis cerebeloso
48	Agenesia congénita bilateral de los conductos deferentes

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99129	Agenesia congénita completa del pericardio
324353	Agenesia congénita de quiasma
99130	Agenesia congénita parcial del pericardio
1492	Agenesia cuerpo calloso - duplicación ureteral - trigonocefalia
1495	Agenesia de cuerpo calloso - microcefalia - estatura baja
1496	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía
1553	Agenesia de cuerpo calloso - polisindactilia
981	Agenesia de la carótida interna
99062	Agenesia de la válvula mitral
95457	Agenesia de la válvula tricúspide
980	Agenesia de una arteria pulmonar
99114	Agenesia de VCS
99114	Agenesia de vena cava superior
49	Agenesia del pene
93321	Agenesia del rayo radial
99798	Agenesia dental selectiva
1134	Agenesia nasal
2805	Agenesia pancreática congénita
2805	Agenesia pancreática parcial
2805	Agenesia parcial del páncreas
984	Agenesia pulmonar
411709	Agenesia renal
1848	Agenesia renal bilateral
93100	Agenesia renal unilateral
325124	Agenesia testicular
988	Agenesia tibial polidactilia
3346	Agenesia traqueal
96269	Agenesia vaginal parcial aislada
101206	Agenesia válvular pulmonar - tetralogía de Fallot - ausencia de ductus arteriosus
180145	Agenesia y aplasia del cuello del útero
180142	Agenesia y aplasia del cuerpo uterino
1987	Agenesia/hipoplasia femoral
295067	Agenesia/hipoplasia femoral bilateral
295065	Agenesia/hipoplasia femoral unilateral
294973	Agenesia/hipoplasia humeral
295063	Agenesia/hipoplasia humeral bilateral
295061	Agenesia/hipoplasia humeral unilateral
293173	AGEP
990	Agnatia - holoprosencefalia - situs inversus
99749	Agranulocitosis infantil
398109	AHA neonatal
90033	AHAI caliente
90037	AHAI inducida por medicamentos
90036	AHAI tipo mixto
59	AHDS
2134	aHUS
250977	AICA ribosiduria
98916	AIDP
178333	AIED
363549	AIEF
90033	AIHA caliente
90037	AIHA inducida por medicamentos
398109	AIHA neonatal
90036	AIHA tipo mixto
85438	AIJ asociada a entesitis
85436	AIJ asociada a psoriaris
85414	AIJ de inicio sistémico
85408	AIJ factor reumatoide negativo
247854	AIJ factor reumatoide negativo con anticuerpos antinucleares
247861	AIJ factor reumatoide negativo sin anticuerpos antinucleares
91140	AIJ inespecífica
85410	AIJ oligoarticular
247839	AIJ oligoarticular con anticuerpos antinucleares
247846	AIJ oligoarticular sin anticuerpos antinucleares
85435	AIJ poliarticular factor reumatoide positivo
103919	AIP
280302	AIP tipo 1
280315	AIP tipo 2
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
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
370091	Albinismo oculocutáneo tipo 5
370097	Albinismo oculocutáneo tipo 6
352745	Albinismo oculocutáneo tipo 7
79434	Albinismo oculocutáneo tipo Amisch
79431	Albinismo oculocutáneo tirosina-negativo
79433	Albinismo oculocutáneo Xanthous
112	Alcalosis tubular renal normotensa hipocaliémica con hipercalciuria
56	Alcaptonuria
98841	ALCL
98841	ALCL sistémico primario
43	ALD
43	ALD ligada al X
403	Aldosteronismo tratable con glucocorticoides
45452	Aleteo atrial idiopático neonatal
33355	Aleucocitosis congénita
846	Alfa talasemia
100025	Alfa-HCD
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
79327	ALG1-CDG
79326	ALG2-CDG
79321	ALG3-CDG
79320	ALG6-CDG
79325	ALG8-CDG
79328	ALG9-CDG
280071	ALG11-CDG
79324	ALG12-CDG
324422	ALG13-CDG
60039	Algia pudenda
99995	Algodistrofia
300895	ALK+ ALCL
364043	ALK+ LBCL
300903	ALK- ALCL
275944	Aloinmunización anti-Kell materna

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
69063	Aloinmunización fetomaterna con glomerulopatía prenatal
1006	Alopecia - inmunodeficiencia
1003	Alopecia circunscrita polidactilia
254492	Alopecia frontal fibrosante
700	Alopecia total
701	Alopecia universal
3261	ALPS
436159	ALPS por una haploinsuficiencia CTLA4
268114	ALPS tipo 4
436159	ALPS tipo 5
268114	ALPS tipo IV
436159	ALPS tipo V
357043	ALS4
313808	ALSP
99971	ALT
99907	Alveolitis alérgica doméstica
2032	Alveolitis fibrosante criptogénica
180188	Amastia congénita aislada
65	Amaurosis congénita de Leber
319332	AMC asociada a SYNE1
319332	AMC miogénica autosómica recesiva
70	AME
83330	AME1
83418	AME2
83419	AME3
83420	AME4
83330	AME tipo 1
83418	AME tipo 2
83419	AME tipo 3
83420	AME tipo 4
83330	AME tipo I
83418	AME tipo II
83419	AME tipo III
83420	AME tipo IV
83330	AME-I
83418	AME-II
83419	AME-III
83420	AME-IV
68	Amebiasis por amebas salvajes
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 hipohidrótico síndrome
314419	Ameloblastoma
314419	Ameloblastoma de la mandíbula
88661	Amelogénesis imperfecta
100032	Amelogénesis imperfecta con hipocalcificación
100034	Amelogénesis imperfecta hipomineralización-hipoplasia con taurodontismo
100031	Amelogénesis imperfecta hipoplásica
100033	Amelogénesis imperfecta tipo hipomaduración
268868	Amielia aislada
85445	Amiloidosis AA
93560	Amiloidosis AApoAI
238269	Amiloidosis AApoAII
439232	Amiloidosis AApoAIV
85446	Amiloidosis ABeta2M microglobulínica tipo salvaje
85446	Amiloidosis ABeta2M tipo salvaje
85446	Amiloidosis ABeta2Mwt
324723	Amiloidosis ABeta tipo ártico
324718	Amiloidosis ABeta tipo flamenco
324708	Amiloidosis ABeta tipo Iowa
324713	Amiloidosis ABeta tipo italiano
100006	Amiloidosis ABeta tipo neerlandés
324703	Amiloidosis ABeta tipo piamontés
324718	Amiloidosis ABetaA21G
324708	Amiloidosis ABetaD23N
324723	Amiloidosis ABetaE22G
324713	Amiloidosis ABetaE22K
100006	Amiloidosis ABetaE22Q
324703	Amiloidosis ABetaL34V
97345	Amiloidosis ABri
100008	Amiloidosis ACys
97346	Amiloidosis ADan
93562	Amiloidosis AFib
85448	Amiloidosis AGel
442582	Amiloidosis AH
85443	Amiloidosis AL
314701	Amiloidosis AL sistémica
439224	Amiloidosis ALECT2
93561	Amiloidosis ALys
238269	Amiloidosis apolipoproteína A-II
324718	Amiloidosis asociada a ABetaA21G
324703	Amiloidosis asociada a ABetaL34V
330001	Amiloidosis asociada a ATTR tipo salvaje
85451	Amiloidosis asociada a ATTRV122I
85447	Amiloidosis asociada a ATTRV30M
330001	Amiloidosis asociada a ATTRwt
100008	Amiloidosis asociada a CST3
85446	Amiloidosis asociada a diálisis
439254	Amiloidosis asociada a ITM2B
330001	Amiloidosis ATTR tipo salvaje
85451	Amiloidosis ATTRV122I
85447	Amiloidosis ATTRV30M
330001	Amiloidosis ATTRwt
314652	Amiloidosis beta2-microglobulínica autosómica dominante
85451	Amiloidosis cardíaca asociada a la TTR
319635	Amiloidosis cutánea discrómica
85453	Amiloidosis cutánea familiar
85453	Amiloidosis cutánea ligada al X
137810	Amiloidosis cutánea nodular
353220	Amiloidosis cutánea primaria familiar localizada
85443	Amiloidosis de cadena ligera
314709	Amiloidosis de cadena ligera localizada
442582	Amiloidosis de cadena pesada
439224	Amiloidosis de leucocitos quimiotácticos factor-2
93562	Amiloidosis del fibrinógeno A cadena alfa
98957	Amiloidosis familiar primaria de la córnea
85448	Amiloidosis familiar tipo finlandés
85450	Amiloidosis hereditaria con afectación renal primaria
85448	Amiloidosis hereditaria tipo finlandés
85445	Amiloidosis inflamatoria
85443	Amiloidosis inmunoglobulínica
314709	Amiloidosis inmunoglobulínica localizada
439254	Amiloidosis ITM2B
49804	Amiloidosis liquenoide
314709	Amiloidosis localizada primaria
137814	Amiloidosis macular
137810	Amiloidosis nodular primaria cutánea localizada
93560	Amiloidosis por apolipoproteína A-I
238269	Amiloidosis por apolipoproteína A-II
439232	Amiloidosis por apolipoproteína A-IV
100008	Amiloidosis por cistatina
85448	Amiloidosis por gelsolina
93561	Amiloidosis por lisozima
85443	Amiloidosis primaria
85445	Amiloidosis reactiva

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
85450	Amiloidosis renal familiar
93560	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la apolipoproteína A-I
238269	Amiloidosis renal familiar debida a una variante de la apolipoproteína A-II
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 A-I
238269	Amiloidosis renal hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína A-II
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
397606	Amiloidosis sistémica de proteína de priones
314701	Amiloidosis sistémica primaria
397606	Amiloidosis sistémica PrP
330001	Amiloidosis sistémica senil
98957	Amiloidosis subepitelial de la córnea
85450	Amiloidosis tipo Ostertag
314652	Amiloidosis variante ABeta2M
367	Amilopectinosis
1032	Aminoaciduria hiperdibásica tipo 1
1154	Amioplasia oculomélica
481	Amiotrofia bulboespinal ligada al X
65684	Amiotrofia focal benigna
2901	Amiotrofia neurálgica
2901	Amiotrofia neurálgica del hombro
431255	Amiotrofia neurogénica escapuloperoneal tipo Nueva Inglaterra
518	AMKL
98832	AML M0
98833	AML M1
98834	AML M2
251663	aMOA
454706	AMP
300557	Ampuloma
93937	Amputación congénita de las extremidades
102	AMS
227510	AMS tipo cerebeloso
227510	AMS-c
1040	Anadisplasia metafisaria
86816	Analbuminemia congénita
31150	Analfalipoproteinemia
453510	Analgesia congénita con discapacidad intelectual grave
217399	Analgesia congénita con hiperhidrosis
1041	Anasarca fetal
353334	Anastomosis arteriovenosa congénita de la retina
353334	Anastomosis arteriovenosa retiniana congénita
78	Ancilostomiasis
79262	ANCL
99916	Androblastoma
263524	ANE aislada
263524	ANEC
397692	Anemia aplásica aislada hereditaria
88	Anemia aplásica idiopática
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
67044	Anemia diseritropoyética congénita con trombocitopenia
67044	Anemia diseritropoyética congénita ligada al X con trombocitopenia
293825	Anemia diseritropoyética congénita por una mutación en KLF1
98869	Anemia diseritropoyética congénita tipo 1
98873	Anemia diseritropoyética congénita tipo 2
98870	Anemia diseritropoyética congénita tipo 3
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo 4
98869	Anemia diseritropoyética congénita tipo I
98873	Anemia diseritropoyética congénita tipo II
98870	Anemia diseritropoyética congénita tipo III
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo IV
363727	Anemia diseritropoyética ligada al X con plaquetas anormales y neutropenia
251359	Anemia falciforme - beta-talasemia
90037	Anemia hemolítica autoinmune inducida por medicamentos
398109	Anemia hemolítica autoinmune neonatal
90036	Anemia hemolítica autoinmune tipo mixto
444463	Anemia hemolítica autoinmune y trobocitopienia autoimune con inmunodeficiencia primaria
1959	Anemia hemolítica autoinmune y trombocitopenia autoinmune
90035	Anemia hemolítica de Donath-Landsteiner
466026	Anemia hemolítica grave por una deficiencia de G6PD
1046	Anemia hemolítica letal anomalías genitales
90031	Anemia hemolítica no esferocítica por deficiencia de hexoquinasa
86817	Anemia hemolítica por deficiencia de adenilato quinasa
714	Anemia hemolítica por deficiencia de difosfoglicerato mutasa
248305	Anemia hemolítica por deficiencia de gliceraldehido-3-fosfato-deshidrogenasa
712	Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa
90030	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa
35120	Anemia hemolítica por deficiencia de pirimidina 5' nucleotidasa
766	Anemia hemolítica por deficiencia 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 deficiencia 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
98826	Anemia refractaria

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
86839	Anemia refractaria con exceso de blastos
168960	Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación
100019	Anemia refractaria con exceso de blastos tipo 1
100020	Anemia refractaria con exceso de blastos tipo 2
75564	Anemia refractaria con sideroblastos en anillo
255132	Anemia sideroblástica asociada a GLRX5
260305	Anemia sideroblástica autosómica recesiva
255132	Anemia sideroblástica autosómica recesiva de inicio en el adulto
260305	Anemia sideroblástica congénita
300298	Anemia sideroblástica hipocrómica congénita grave con sideroblastos en anillo
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida
75563	Anemia sideroblástica ligada al X
2802	Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia
2802	Anemia sideroblástica ligada al X y ataxia
75564	Anemia sideroblástica primaria adquirida
1048	Anencefalia/exencefalia aislada
83620	Anendocrinosis entérica
231013	Anestesia congénita del nervio trigémino
1051	Anestesia corneal - sordera - discapacidad intelectual
228277	Anetodermia familiar
228277	Anetodermia hereditaria
228272	Anetodermia primaria
91387	Aneurisma aórtico torácico familiar
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
95484	Aneurisma o dilatación de la aorta ascendente
231160	Aneurisma sacular intracraneal familiar
91387	Aneurisma y disección aórtica torácica familiar
140989	Angeítis aislada del sistema nervioso central
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
100054	Angioedema hereditario tipo 3
100057	Angioedema inducido por el bloqueo del RAAS
100057	Angioedema inducido por inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona
458768	Angioendotelioma intralinfático primario
98839	Angioendoteliomatosis maligna
98839	Angioendoteliomatosis sistémica proliferante
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil
199279	Angiolipomatosis familiar
221061	Angioma cavernoso cerebral familiar
221061	Angioma cavernoso cerebral hereditario
1063	Angioma en racimo
137935	Angioma laringotraqueal
95429	Angioma serpiginoso
892	Angiomatosis cerebelo-retiniana familiar
892	Angiomatosis cerebelorretiniana familiar
1059	Angiomatosis cutánea y digestiva
3205	Angiomatosis de Sturge-Weber-Krabbe
3205	Angiomatosis encefalofacial
3205	Angiomatosis encefalotrigeminal
→528	Angiomatosis quística - síndrome de Seip
439254	Angiopatía amiloide cerebral asociada a ITM2B
439254	Angiopatía amiloide cerebral familiar
100008	Angiopatía amiloide hereditaria por cistatina C
482077	Angiopatía cerebral asociada a HTRA1 autosómica dominante
324	Angioqueratoma corporal difuso
324	Angioqueratoma difuso
263413	Angiosarcoma
74	Angiostrongilosis
889	Angitis cutánea leucocitoclástica
76	Anguiluliasis
76	Anguilulosis
468666	Anhidrosis generalizada aislada con glándulas sudoríparas normales
199282	Anhidrosis segmentaria progresiva aislada
99059	Anillo supravalvular mitral congénito
1450	Anillo/marcador 8 supernumerario
1450	Anillo/marcador supernumerario derivado del cromosoma 8
1064	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor
250923	Aniridia aislada
1070	Anisakidosis
1070	Anisakiosis
86873	ANKCL
857	Ano imperforado con anomalías en manos, pies y orejas
457205	ANOAC
399096	Anoctaminopatía distal
99797	Anodoncia
→2470	Anoftalmía - anomalías cardíacas y pulmonares - discapacidad intelectual
2470	Anoftalmia - hipoplasia pulmonar
→3157	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria
1101	Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas
77298	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1133	Anomalía acrorenal - displasia ectodérmica - diabetes
464760	Anomalía cavitaria familiar del disco óptico
95507	Anomalía congénita de la vena hepática
99124	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar parcial
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total
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
→2697	Anomalía de las vías biliares - insuficiencia renal
3294	Anomalía de los tendones extensores de los dedos
→182050	Anomalía de May-Hegglin
2487	Anomalía de miembro inferior - hipospadias
2492	Anomalía de miembros - cardiopatía
→221061	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
1388	Anomalía del dedo índice - síndrome de Pierre Robin
141209	Anomalía linfática generalizada
2725	Anomalía ocular - aracnodactilia - cardiopatía
3411	Anomalía renal ipsilateral y hemivagina obstruida
77300	Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
137628	Anomalías cardiacas - heterotaxia
254519	Anomalías congénitas múltiples por un defecto de expresión de los genes maternos 14q32.2
2099	Anomalías craneo faciales y óseas - discapacidad intelectual
1514	Anomalías cráneo-digitales - discapacidad intelectual
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 - discapacidad intelectual
1408	Anomalías del cabello - fotosensibilidad - discapacidad intelectual
352487	Anomalías digitales - discapacidad intelectual - estatura baja
1305	Anomalías digitales con fisuras palpebrales cortas y atresia esófagica o duodenal
391641	Anomalías digitales con fisuras palpebrales cortas y atresia esófagica o duodenal tipo 1
2491	Anomalías en los conductos mullerianos - anomalías en las extremidades
3324	Anomalías genéticas de la trombomodulina
2580	Anomalías musculares de cintura escapular - discapacidad intelectual familiar
221139	Anomalías óculo-facio-esqueléticas con inmunodeficiencia combinada
1092	Anomalías renales, genitales y de oído medio
1094	Anoniquia - microcefalia
→1487	Anoniquia - onicodistrofia - braquidactilia tipo B - ectrodactilia
90390	Anoniquia - onicondistrofia
79143	Anoniquia aislada
69125	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
79143	Anoniquia congénita aislada
1487	Anoniquia-onicodistrofia con hipoplasia o ausencia de falanges distales
94150	Anoniquina congénita totalis
325124	Anorquidia bilateral
88620	Anosmia congénita aislada
93976	Anotia
1071	Anquiloblépharon - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
1074	Anquiloblépharon filiforme - imperforación anal
91397	Anquiloblépharon filiforme ad natum aislado
1072	Anquiloblépharon filiforme adnatum
210576	Anquilosis congénita de la articulación temporomandibular
1077	Anquilosis de los dientes
1078	Anquilosis de pulgares - braquidactilia - discapacidad intelectual
140917	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos
1077	Anquilosis dental
141163	Anquilosis glosopalatina
78	Anquilostomiasis
1190	AO1
56305	AO3
1168	AOA1
64753	AOA2
459033	AOA4
99000	AOFMD
70590	AOI
227510	AOPC
449400	Aortitis asociada a IgG4
829	AOSD
369929	APA con enfermedad neuromuscular compleja
231625	APAC pura
747	aPAP
206583	APBD
124	APCR congénita
397596	APDS
1123	Apéndice caudal - sordera
324530	APLAID
1397	Aplasia cerebelosa hidrocefalia
48	Aplasia congénita bilateral de los conductos deferentes
1117	Aplasia cutis - miopía
79133	Aplasia cutis bitemporal congénita
1114	Aplasia cutis congénita
1116	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal
1115	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
→1509	Aplasia de rótula - coxa vara - sinostosis tarsal
83471	Aplasia de timo
141074	Aplasia del canal auditivo externo
2639	Aplasia del peroné - braquidactilia compleja
247768	Aplasia mulleriana e hiperandrogenismo
180074	Aplasia mulleriana unilateral completa
180079	Aplasia mulleriana unilateral incompleta
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 de los conductos de Müller
180079	Aplasia unilateral incompleta de los conductos 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
180188	Aplasia/hipoplasia mamaria congénita aislada
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
100069	APP semántica
100070	APP variante no fluente
1125	Apraxia ocular tipo Cogan
314566	Apraxia progresiva primaria del habla

Número ORPHA	Enfermedad
1126	Aprosencefalia disgenesia cerebelosa
3453	APS1
3143	APS2
227982	APS3
227990	APS4
398097	APS neonatal
3453	APS tipo 1
3143	APS tipo 2
227982	APS tipo 3
227990	APS tipo 4
931	Aqueiropodia
294983	Aquiria
295103	Aquiria bilateral
295101	Aquiria unilateral
402041	AR dRTA
→402041	AR dRTA con pérdida de audición
→402041	AR dRTA con sordera
→402041	AR dRTA sin pérdida de audición
→402041	AR dRTA sin sordera
93607	AR pRTA
101102	AR-CMT2C
101097	AR-CMT con voz ronca
169186	AR-CNM
248	AR-HED
88616	AR-NSID
447760	AR-SPG9B
1130	Aracnodactilia - discapacidad intelectual - dismorfia
1129	Aracnodactilia - osificación anormal - discapacidad intelectual
115	Aracnodactilia congénita contractural
137817	Aracnoiditis
137817	Aracnoiditis adhesiva
137817	Aracnoiditis crónica
324442	ARAN-NM
88644	ARCA1
139485	ARCA2
90349	ARCL1
357074	ARCL2 tipo clásico
357074	ARCL2 tipo Debré
357064	ARCL2 tipo progeroide
357058	ARCL2A
357064	ARCL2B
324442	ARCMT2-NM
466775	ARCMT2X
99079	Arco aórtico cervical
99081	Arco aórtico derecho
99075	Arco aórtico doble circular
99076	Arco aórtico quinto persistente
85438	ARE
168960	AREB-t
90	Argininemia

Número ORPHA	Enfermedad
60014	Argiria
289176	ARHR
254886	arPEO
99916	Arrenoblastoma
1344	Arresto sinusal
268936	Arrinencefalia aislada
1134	Arrinia
1135	Arrinia - atresia de coanas - microftalmia
260305	ARSA
98	ARSACS
314603	ARSAL
99049	Arteria pulmonar procedente de ductus arteriosus patente
99050	Arteria pulmonar procedente de la aorta
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
397	Arteritis de células gigantes
3287	Arteritis de Takayasu
397	Arteritis temporal
26137	Arteritis temporal granulomatosa de células no gigantes con eosinofilia
26137	Arteritis temporal juvenil
85410	Artritis crónica pauciarticular
247839	Artritis crónica pauciarticular con anticuerpos antinucleares
247846	Artritis crónica pauciarticular sin anticuerpos antinucleares
85438	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis
85436	Artritis idiopática juvenil asociada a psoriasis
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico
85408	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo
247854	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo con anticuerpos antinucleares
247861	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo sin anticuerpos antinucleares
91140	Artritis idiopática juvenil inespecífica
85410	Artritis idiopática juvenil poliarticular

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
85435	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo
247839	Artritis juvenil oligoarticular con anticuerpos antinucleares
247846	Artritis juvenil oligoarticular sin anticuerpos antinucleares
69126	Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné
85436	Artritis psoriásica juvenil
29207	Artritis reactiva
69126	Artritis recurrente familiar
29207	Artritis uretrítica
29207	Artritis venérea
955	Artrodentoosteodisplasia
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis
3200	Artrogriposis - displasia ectodérmica - otras anomalías
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
376	Artrogriposis distal tipo 3
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
376	Artrogriposis distal tipo IIA
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
217656	ARVC familiar aislada
217656	ARVD familiar aislada
75564	ASAI
231466	ASAN
2302	Asbestosis
26790	Ascitis gelatinosa
1160	Ascitis quilosa
137577	Asfixia perinatal
276198	Asidan
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
251589	Astrocitoma anaplásico
251595	Astrocitoma difuso
251601	Astrocitoma fibrilar
251604	Astrocitoma gemistocítico
251612	Astrocitoma pilocítico
251615	Astrocitoma pilomixoide
251598	Astrocitoma protoplásmico
251618	Astrocitoma subependimario de células gigantes
251940	Astrocitoma/ganglioglioma desmoplásico infantil
647	AT V1
1168	Ataxia - apraxia oculomotora tipo 1
64753	Ataxia - apraxia oculomotora tipo 2
459033	Ataxia - apraxia oculomotora tipo 4
1178	Ataxia - degeneración tapeto retiniana
1184	Ataxia - fotosensibilidad - estatura baja
2585	Ataxia - pancitopenia
137639	Ataxia - retraso en la dentición - hipomielinización
100	Ataxia - telangiectasia
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de coenzima Q10
247815	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de PEX10
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce
83472	Ataxia cerebelosa - discapacidad intelectual - atrofia óptica - anomalías cutáneas
1171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial
314404	Ataxia cerebelosa autosómica dominante, sordera y narcolepsia
95433	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - defecto congénito
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 inicio tardío
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto
284332	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva no progresiva y de inicio infantil
412057	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CHIP
453521	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de GBA2
88644	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva tipo 1
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de la subunidad delta 2 del receptor ionotrópico de glutamato
324262	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de MGLUR1
324262	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia del receptor metabotrópico de glutamato 1
1177	Ataxia cerebelosa de inicio precoz con preservación de reflejos tendinosos
1174	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica
247234	Ataxia cerebelosa idiopática de inicio tardío
1766	Ataxia cerebelosa no progresiva - discapacidad intelectual
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual
314978	Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al X
1177	Ataxia cerebelosa precoz con preservación de reflejos tendinosos
1175	Ataxia cerebelosa progresiva ligada al X
139485	Ataxia cerebelosa recesiva tipo 2
94122	Ataxia cerebelosa tipo Cayman
83472	Ataxia cerebral - discapacidad intelectual - atrofia óptica - anomalías de la piel
3008	Ataxia con acidosis láctica tipo 2
3008	Ataxia con acidosis láctica tipo II
96	Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E
94147	Ataxia con retinopatía pigmentaria
95	Ataxia de Friedreich
1177	Ataxia de Harding
79135	Ataxia episódica - vértigo - tinnitus - mioquimia
401953	Ataxia episódica con trastornos del habla
37612	Ataxia episódica tipo 1
97	Ataxia episódica tipo 2
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
401953	Ataxia episódica tipo 8
251282	Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1
1182	Ataxia espástica autosómica dominante tipo 7
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
284324	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva de progresión lenta e inicio en la infancia
284332	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 6
284324	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7
139485	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 9
284289	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 10
284271	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 11
284282	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 12
324262	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 13
352403	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 14
404499	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 15
412057	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 16
453521	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 17
448251	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 19
397709	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 20
466794	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 21
404493	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 23
254881	Ataxia espinocerebelosa con epilepsia
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
276238	Ataxia espinocerebelosa tipo 3, tipo Joseph
276244	Ataxia espinocerebelosa tipo 3, tipo Machado
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
→98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 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
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34
276193	Ataxia espinocerebelosa tipo 35
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37
423296	Ataxia espinocerebelosa tipo 38
423275	Ataxia espinocerebelosa tipo 40

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
276241	Ataxia espinocerebelosa tipo Thomas
1955	Ataxia espinocerebelosa y eritroqueratodermia
101110	Ataxia espinocerebolosa tipo 20
→98772	Ataxia espinocerebolosa tipo 22
101108	Ataxia espinocerebolosa tipo 23
101111	Ataxia espinocerebolosa tipo 25
101112	Ataxia espinocerebolosa tipo 26
101109	Ataxia espinocerebolosa tipo 28
211017	Ataxia espinocerebolosa tipo 30
247234	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida
135	Ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica
280620	Ataxia mioclónica progresiva asociada a GOSR2
280620	Ataxia mioclónica progresiva del mar del Norte
97	Ataxia paroxística familiar
647	Ataxia telangiectasia variante 1
96	Ataxia tipo Friedreich
2953	ATCS
3469	Atelencefalia
1190	Atelosteogénesis tipo 1
56304	Atelosteogénesis tipo 2
56305	Atelosteogénesis tipo 3
1192	Ateroesclerosis - sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía
95713	Atireosis
251347	ATLD
86875	ATLL
231401	ATMDS
357107	ATOS
→402041	ATR autosómica recesiva con sordera
18	ATR clásica
402041	ATR distal autosómica recesiva
1195	Atransferrinemia congénita
137920	Atresia bilateral de coanas
30391	Atresia biliar
244283	Atresia biliar con síndrome de malformación esplénica
→293864	Atresia biliar extrahepática y duodenal - páncreas hipoplásico - malrotación intestinal
30391	Atresia biliar no sindrómica
137914	Atresia coanal
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
105	Atresia uretral
65681	Atresia vaginal
1201	Atresia yeyunal
86819	Atriquia con lesiones papulares
86819	Atriquia papular
649	Atrofia bulborum hereditaria
97249	Atrofia cerebelosa con microcefalia progresiva
363969	Atrofia cerebral autosómica recesiva
402364	Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia progresiva postnatal
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
1433	Atrofia coroidea y alopecia regionales
54247	Atrofia cortical posterior
2290	Atrofia de microvellosidades congénita
101	Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
98981	Atrofia esencial de iris
1217	Atrofia espinal - oftalmoplejía - síndrome piramidal
206580	Atrofia espinal distal autosómica recesiva tipo 4
414	Atrofia girata 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
98933	Atrofia multisistémica tipo parkinsoniano
2579	Atrofia muscular - ataxia - retinosis pigmentaria - diabetes
481	Atrofia muscular bulbar y espinal ligada al X
481	Atrofia muscular bulboespinal ligada al X
73245	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas
1145	Atrofia muscular espinal asociada a SMAX2
98920	Atrofia muscular espinal autosómica recesiva con dificultad respiratoria
1216	Atrofia muscular espinal benigna congénita autosómica dominante
1216	Atrofia muscular espinal benigna congénita con contracturas
98920	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 1
404521	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2
1216	Atrofia muscular espinal congénita no regresiva
83418	Atrofia muscular espinal crónica
83418	Atrofia muscular espinal crónica infantil
1145	Atrofia muscular espinal de inicio infantil ligada al X
83420	Atrofia muscular espinal del adulto
98920	Atrofia muscular espinal diafragmática
404521	Atrofia muscular espinal diafragmática tipo 2
139557	Atrofia muscular espinal distal asociada a SMAX3
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
139557	Atrofia muscular espinal distal ligada al X tipo 3
139525	Atrofia muscular espinal distal tipo 2
139547	Atrofia muscular espinal distal tipo 3
206580	Atrofia muscular espinal distal tipo 4
139536	Atrofia muscular espinal distal tipo 5
431255	Atrofia muscular espinal escapuloperoneal
83330	Atrofia muscular espinal infantil
83418	Atrofia muscular espinal intermedia
83419	Atrofia muscular espinal juvenil
209341	Atrofia muscular espinal juvenil autosómica dominante
404521	Atrofia muscular espinal ligada al X con insuficiencia respiratoria
1145	Atrofia muscular espinal ligada al X tipo 2
70	Atrofia muscular espinal proximal
363454	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante con contractura de inicio en la infancia
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante con predominancia de las extremidades inferiores
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio 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 inicio en la infancia
209335	Atrofia muscular espinal proximal de inicio 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
481	Atrofia muscular espinobulbar asociada a SMAX1
65684	Atrofia muscular juvenil de las extremidades superiores distales
65684	Atrofia muscular juvenil de los miembros superiores distales
454706	Atrofia muscular progresiva
209341	Atrofia muscular proximal autosómica dominante predominante en las extremidades inferiores sin contracturas
139589	Atrofia musculas espinal distal con parálisis en las cuerdas vocales
2732	Atrofia olivo ponto cerebelosa sordera
227510	Atrofia olivopontocerebelosa
1215	Atrofia óptica - sordera - polineuropatía - miopatía
98676	Atrofia óptica aislada autosómica recesiva
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
→1215	Atrofia óptica autosómica dominante y sordera congénita
67047	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo 3
227976	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7
98890	Atrofia óptica de inicio precoz ligada al X
98890	Atrofia óptica de inicio precoz tipo no-Leber
98673	Atrofia óptica de Kjer
104	Atrofia óptica de Leber
67047	Atrofia óptica infantil con corea y paraplejía espástica
98673	Atrofia óptica tipo 1
98890	Atrofia óptica tipo 2
75373	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
79459	Atrofoderma folicular - carcinoma de células basales
140933	Atrofoderma lineal de Moulin
113	Atrofodermia folicular y carcinomas de células basales
79100	Atrofodermia vermiculada
99966	ATRT
3342	ATS
99098	Aurícula derecha dividida
99099	Aurícula izquierda dividida
114	Auriculo-osteo-displasia
→794	Aurocefalosindactilia
295095	Ausencia bilateral congénita de antebrazo y mano
2985	Ausencia cejas y pestañas - discapacidad 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
2879	Ausencia congénita de cúbito y peroné
295118	Ausencia congénita de dedos del pie, bilateral
295116	Ausencia congénita de dedos del pie, unilateral
217399	Ausencia congénita de dolor con hiperhidrosis
289465	Ausencia congénita de huellas dactilares
294983	Ausencia congénita de la mano
295103	Ausencia congénita de la mano, bilateral
295101	Ausencia congénita de la mano, unilateral
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
435623	Ausencia congénita de los dedos del pie
93322	Ausencia congénita de tibia
247775	Ausencia congénita de útero y vagina
96269	Ausencia congénita de vagina
294977	Ausencia congénita del muslo y la parte baja de la pierna con presencia del pie
295107	Ausencia congénita del pie, bilateral
295105	Ausencia congénita del pie, unilateral
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
295089	Ausencia congénita unilateral del muslo y la parte baja de la pierna con presencia del pie
945	Ausencia de bóveda craneana
1658	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar
453510	Ausencia de dolor congénito con discapacidad intelectual grave
294986	Ausencia de pies
99114	Ausencia de VCS
99114	Ausencia de vena cava superior
99112	Ausencia de vena innominada
295093	Ausencia unilateral congénita de antebrazo y mano
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
137911	Autismo - mancha en vino de Oporto
199627	Autismo atípico
324530	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2-desregulación inmune
487814	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation
488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W
96	AVED
99000	AVMD
399307	AVN idiopática
399180	AVN no traumática secundaria
399175	AVN traumática
58	AxD
363717	AxD tipo I
363722	AxD tipo II
284454	AZOOR
3471	Azoospermia - infecciones pulmonares - sinusitis
→399805	Azoospermia por anomalía en la meiosis
→399805	Azoospermia por detención de la maduración
79332	B4GALT1-CDG
75496	B4GALT7-CDG
67038	B-CLL
86852	B-PLL
108	Babesiosis
69736	BADI
86814	BAFME
1223	Balantidiasis
1223	Balantidiosis
64692	Bartonellosis causada por una infección de Bartonella bacilliformis
64694	Bartonellosis causada por una infección de Bartonella quintana
64692	Bartonelosis debida a infección por Bartonella bacilliformis
64694	Bartonelosis debida a infección por Bartonella quintana
65284	BBGD
110	BBS
281122	BCA
281127	BCA acral
41751	BCD
312	BCIE
247203	BDC
113	BDCS
281122	Bebé colodión autorresolutivo
281127	Bebé colodión autorresolutivo acral
1945	BECRS
1945	BECTS
322	BEEC
133	Beriliosis
133	Beriliosis crónica
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva
118	Beta-manosidosis
848	Beta-talasemia
→33364	Beta-talasemia - tricotiodistrofia
231393	Beta-talasemia - trombocitopenia ligada al X
231226	Beta-talasemia con cuerpos de inclusión
231226	Beta-talasemia dominante
231222	Beta-talasemia intermedia
231214	Beta-talasemia mayor
412	Betalipoproteinemia amplia
306	BFIE
306	BFIS
127	BFLS
1949	BFNS
93311	BHMED
1247	Bilharziosis
75496	Biosíntesis defectuosa de sulfato de proteodermatan
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
261559	Blafarofimosis tipos 1 y 2, debido a una microdeleción 3q23
261559	Blafarofimosis tipos 1 y 2, debido a una monosomía 3q23
261572	Blafarofimosis tipos 1 y 2, debido a una mutación puntual
64742	Blastoma pleuro-pulmonar
99933	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 1
99934	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 2
99935	Blastoma pleuro-pulmonar tipo 3
64742	Blastoma pleuropulmonar
64741	Blastoma pulmonar
50945	BLC
1229	BLC-PMG
1253	Blefarocalasia - labio doble
261559	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debida a un reordenamiento 3q23
261579	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debida a una expansión de polyA
261559	Blefarofimosis - epicanto inverso - ptosis, debido a una del(3)(q23)
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
261579	Blefarofimosis tipos 1 y 2, debida a una expansión de polyA
1258	Blefaroptosis - fisura palatina - ectrodactilia - anomalías dentales
1259	Blefaroptosis - miopía - ectopia lentis
93964	Blefarospasmo - distonía oromandibular
60041	Bloqueo atrioventricular congénito
60041	Bloqueo auriculoventricular congénito
60041	Bloqueo cardíaco congénito
871	Bloqueo cardíaco progresivo familiar
871	Bloqueo de rama del haz de His
1260	Bloqueo del seno auricular familiar
1260	Bloqueo sino-auricular familiar
319205	BMAH

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1243	BMD
293707	BMRS tipo Maat-Kievit-Brunner
293707	BMRS tipo MKB
2728	BMRS tipo Ohdo
293725	BMRS tipo V
293725	BMRS tipo Verloes
353253	BMS
2091	Bocio multinodular - riñón quístico - polidactilia
276399	Bocio multinodular familiar
1303	BOOP
91546	Borreliosis de Lyme
128	Botriocefalosis
1267	Botulismo
228371	Botulismo alimentario
178481	Botulismo con toxemia intestinal
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
230800	Botulismo infeccioso por toxinas
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
93397	Brachydactyly type A7
75374	Bradiopsia
35099	Braquicefalia aislada
→79500	Braquidactilia - ausencia de falanges distales
93394	Braquidactilia - clinodactilia
1275	Braquidactilia - displasia articular
1275	Braquidactilia - displasia de codos y muñecas
2956	Braquidactilia - escoliosis - fusión del carpo
1277	Braquidactilia - mesomelia - discapacidad 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
1276	Braquidactilia de Bilginturan
2150	Braquidactilia de Hirschsprung
294996	Braquidactilia de los dedos de la mano
294998	Braquidactilia de los dedos del pie
1278	Braquidactilia preaxial hallux varus
93388	Braquidactilia tipo A1
93396	Braquidactilia tipo A2
93394	Braquidactilia tipo A4
93389	Braquidactilia tipo A5
93383	Braquidactilia tipo B
140908	Braquidactilia tipo B2
93395	Braquidactilia tipo B y C combinadas
93384	Braquidactilia tipo C
93387	Braquidactilia tipo E
1276	Braquidactilia tipo E con estatura baja e hipertensión
93396	Braquidactilia tipo Mohr-Wriedt
93397	Braquidactilia tipo Smorgasbord
295128	Braquidactilia unilateral de los dedos de la mano
295132	Braquidactilia unilateral de los dedos del pie
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao
2899	Braquiolmia - amelogénesis imperfecta
448242	Braquiolmia autosómica recesiva
→448242	Braquiolmia tipo 1, tipo Hobaek
→448242	Braquiolmia tipo 1, tipo Toledo
93302	Braquiolmia tipo 2
93304	Braquiolmia tipo 3
448242	Braquiolmia tipo Hobaek/Toledo
93302	Braquiolmia tipo Maroteaux
1295	Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann
1945	BRE
99960	BRIC1
99961	BRIC2
99960	BRIC tipo 1
99961	BRIC tipo 2
60033	Bronquiectasia idiopática
→3471	Bronquiectasias oligospermia
1303	Bronquiolitis constrictiva
1303	Bronquiolitis obliterante
1303	Bronquiolitis obliterante con enfermedad pulmonar obstructiva
1302	Bronquiolitis obliterante con organización neumónica
439881	Bronquitis crupal
439881	Bronquitis fibrinosa
439881	Bronquitis plástica
439881	Bronquitis pseudomembranosa
79127	Bronquitis respiratoria - enfermedad pulmonar intersticial
109	BRRS
2353	BRSS
1304	Brucelosis
528	BSCL
100976	BSI
1980	BSPDC
125	BSyn
65284	BTBGD
111	BTHS
98976	Buftalmia
98976	Buftalmos
1243	BVMD
231242	C - beta-talasemia
300865	C-ALCL primario
79132	Cabello escaso - estatura baja - anomalías de la piel
1409	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
→33364	Cabello quebradizo - discapacidad intelectual
→1071	Cabellos rizados - anquiloblefaron - displasia ungueal
448010	CAD-CDG
136	CADASIL
369942	CADDS
436174	CAGSSS
90794	CAH 21-OHD clásica
90791	CAH por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
90795	CAH por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa
90793	CAH por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa
51608	Calcificación arterial generalizada de la infancia
51608	Calcificación arterial infantil idiopática

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1229	Calcificación bilateral en bandas con polimicrogiria
1980	Calcificación cerebral familiar primaria
178506	Calcificación cerebral tipo Rajab
289601	Calcificación de articulaciones y arterias
3240	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
1980	Calcificación idiopática de los ganglios basales
1313	Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil
1314	Calcificaciones talámicas simétricas
280062	Calcifilaxis
280065	Calcifilaxis cutánea
280068	Calcifilaxis visceral
90290	Calcinosis - fenómeno de Raynaud - afectación esofágica - esclerodactilia - telangiectasia
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
53715	Calcinosis tumoral familiar
306661	Calcinosis tumoral hipercalcémica
306658	Calcinosis tumoral normofosfatémica familiar
289601	CALJA
79141	Callosidades dolorosas hereditarias
267	Calpainopatía primaria
168558	Cambio de sexo XY - insuficiencia suprarrenal
1318	Campomelia tipo Cumming
1319	Camptobraquidactilia
1320	Camptocormia idiopática
1320	Camptocormismo idiopático
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
1325	Camptodactilia - taurinúria
295016	Camptodactilia de los dedos de la mano
1327	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
1326	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
488434	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 3
141194	CAMS1
53719	CAMS2
141199	CAMS3
3319	CAMT
1329	Canal atrioventricular completo
1330	Canal atrioventricular parcial
142	Cáncer anaplásico de tiroides
213837	Cáncer cervical de células germinales
440437	Cáncer colorrectal familiar tipo X
99915	Cáncer de células de la granulosa
99916	Cáncer de células de Sertoli-Leydig del ovario
99912	Cáncer de células disgerminomatosas de ovario
213837	Cáncer de células germinales de cuello de útero
213751	Cáncer de células germinales de cuerpo de útero
206489	Cáncer de células germinales de vagina
206538	Cáncer de células germinales no disgerminomatoso de ovario
99917	Cáncer de células tecales (productoras de esteroides), sin más especificaciones
70567	Cáncer de conducto biliar
26106	Cáncer de estómago difuso familiar
26106	Cáncer de estómago difuso hereditario
180242	Cáncer de las trompas de Falopio
70567	Cáncer de las vías biliares
227535	Cáncer de mama familiar
227535	Cáncer de mama hereditario
213557	Cáncer de mama tipo glándula salivar
143	Cáncer de paratiroides
1331	Cáncer de próstata, forma familiar
70573	Cáncer de pulmón de células pequeñas
70573	Cáncer de pulmón microcítico
180242	Cáncer de trompas
284400	Cáncer de vejiga de células pequeñas
289385	Cáncer diagnosticado durante el embarazo
26106	Cáncer gástrico difuso familiar
26106	Cáncer gástrico difuso hereditario
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
99916	Cáncer ovárico de células de Sertoli-Leydig
1333	Cáncer pancreático familiar
1334	Candidiasis crónica familiar
75327	CAPED
264691	Capilaritis pulmonar aislada
1672	Caquexia diencefálica
1672	Caquexia diencefálica de Russell
1968	Cara plana - microstomía - anomalías de oído
199354	CARASIL
213605	Carcinofibroma de cuerpo de útero
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
424975	Carcinoma carcinoide de hígado y VBI
213767	Carcinoma cervical de células escamosas
213777	Carcinoma cervical endocrino poco diferenciado
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
424046	Carcinoma de células acinares de páncreas
329984	Carcinoma de células caliciformes
79140	Carcinoma de células de Merkel (MCC)
423994	Carcinoma de células escamosas de colon
213716	Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago
424975	Carcinoma de células escamosas de hígado y vías biliares intrahepáticas

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
423968	Carcinoma de células escamosas de intestino delgado
67037	Carcinoma de células escamosas de la cabeza y cuello
424039	Carcinoma de células escamosas de páncreas
424002	Carcinoma de células escamosas de recto
424996	Carcinoma de células escamosas de vesícula y VBE
424996	Carcinoma de células escamosas de vesícula y vías biliares extrahepáticas
424019	Carcinoma de células escamosas del canal anal
418959	Carcinoma de células escamosas del estómago
398058	Carcinoma de células escamosas del pene
284400	Carcinoma de células pequeñas de la vejiga urinaria
284400	Carcinoma de células pequeñas de vejiga
370396	Carcinoma de células pequeñas del ovario
404514	Carcinoma de células renales adquirido asociado con una enfermedad quística
319314	Carcinoma de células renales asociado con un neuroblastoma
319276	Carcinoma de células renales claras
319308	Carcinoma de células renales con translocación
319308	Carcinoma de células renales con translocación de la familia MiT
319303	Carcinoma de células renales cromófobo
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 vidriosas de cuello de útero
418945	Carcinoma de esófago tipo glándulas salivales
423781	Carcinoma de estómago tipo glándulas salivales
300557	Carcinoma de la ampolla de Vater
443167	Carcinoma de la línea media NUT
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
48736	Carcinoma embrionario del sistema nervioso central
48736	Carcinoma embrionario del SNC
289362	Carcinoma embrionario no localizado en el sistema nervioso central
289362	Carcinoma embrionario no localizado en el SNC
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
454723	Carcinoma endometrioide de ovario
99977	Carcinoma esofágico de células escamosas
99977	Carcinoma esofágico epidermoide
418951	Carcinoma esofágico indiferenciado
418945	Carcinoma esofágico tipo glándulas salivales
313920	Carcinoma gástrico asociado a EBV
313920	Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr
418959	Carcinoma gástrico de células escamosas
423786	Carcinoma gástrico indiferenciado
423781	Carcinoma gástrico tipo glándulas salivales
88673	Carcinoma hepatocelular
33402	Carcinoma hepatocelular de inicio en la infancia
210159	Carcinoma hepatocelular del adulto
401920	Carcinoma hepatocelular fibrolamelar
33402	Carcinoma hepatocelular pediátrico
300385	Carcinoma hipofisario
213721	Carcinoma indiferenciado de cuerpo de útero
418951	Carcinoma indiferenciado de esófago
423786	Carcinoma indiferenciado de estómago
424970	Carcinoma indiferenciado de hígado y VBI
424970	Carcinoma indiferenciado de hígado y vías biliares intrahepáticas
424080	Carcinoma indiferenciado de páncreas con células gigantes tipo osteoclasto
213721	Carcinoma indiferenciado del endometrio
1332	Carcinoma medular de tiroides
99361	Carcinoma medular de tiroides familiar
213531	Carcinoma metaplásico de mama
424058	Carcinoma mucinoso intraductal papilar de páncreas
319287	Carcinoma multilocular de células claras
319287	Carcinoma multilocular de células renales de células claras
150	Carcinoma nasofaríngeo
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo
100085	Carcinoma neuroendocrino hepático primario
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
209989	Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga
209989	Carcinoma no papilar urotelial
457252	Carcinoma oral de células escamosas de la lengua
370396	Carcinoma ovárico de células pequeñas
424046	Carcinoma pancreático de células acinares
424039	Carcinoma pancreático de células escamosas
424080	Carcinoma pancreático indiferenciado con células gigantes tipo osteoclasto
424058	Carcinoma pancreático mucinoso intraductal papilar
424065	Carcinoma pancreático sólido pseudopapilar
213817	Carcinoma papilar cervical
319298	Carcinoma papilar de células renales

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
213817	Carcinoma papilar de cuello de útero
213726	Carcinoma papilar de cuerpo de útero
168829	Carcinoma papilar de la superficie serosa
213726	Carcinoma papilar del endometrio
47044	Carcinoma papilar hereditario de células renales
319487	Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides
319298	Carcinoma papilar renal
398980	Carcinoma papilar/seroso peritoneal primario
168829	Carcinoma peritoneal primario seroso
168829	Carcinoma primario peritoneal
168829	Carcinoma primario peritoneal extraovárico
319287	Carcinoma quistico multilocular de células renales
213767	Carcinoma raro de células escamosas de cuello de útero
424002	Carcinoma rectal de células escamosas
319276	Carcinoma renal de células claras
422526	Carcinoma renal hereditario de células claras
319319	Carcinoma renal medular
319322	Carcinoma renal mucinoso tubular y de células fusiformes
404511	Carcinoma renal papilar de células claras
319325	Carcinoma renal túbulo-quístico
424065	Carcinoma sólido pseudopapilar de páncreas
99868	Carcinoma tímico
146	Carcinoma tiroideo bien diferenciado
146	Carcinoma tiroideo diferenciado
97290	Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar
146	Carcinoma tiroideo papilar o folicular
213512	Carcinosarcoma ovárico
1561	Cardioencefalomiopatía infantil fatal debido a deficiencia de citocromo c oxidasa
57777	Cardiomiopatía cirrótica
70474	Cardiomiopatía con hipotonía por deficiencia de citocromo C oxidasa
→300751	Cardiomiopatía dilatada grave con o sin miopatía
217601	Cardiomiopatía hipertrófica por entrenamiento atlético intensivo
137675	Cardiomiopatía histiocitoide
563	Cardiomiopatía periparto
563	Cardiomiopatía postparto
75249	Cardiomiopatía restrictiva aislada familiar
1352	Cardiopatía - blefarofimosis - anomalía radial
85451	Cardiopatía amiloide por transtiretina
1354	Cardiopatía congénita miembros cortos
401996	Cariomegalia sistémica
1361	Carnosinemia
324972	Cartílago inflamado con úlceras bucales y genitales
31150	Casete transportador de unión a adenosina trifosfato A1 defectuoso
99429	CASI
1366	Catarata - alopecia - esclerodactilia
1368	Catarata - ataxia - sordera
1381	Catarata - discapacidad intelectual - atresia anal - uropatía
1387	Catarata - discapacidad intelectual - hipogonadismo
1373	Catarata - frenillo bucal - retraso del crecimiento
1375	Catarata - hipertricosis - discapacidad intelectual
1380	Catarata - nefropatía - encefalopatía
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
98990	Catarata coraliforme
98985	Catarata de inicio precoz con opacidades de las suturas en forma de Y
247794	Catarata juvenil - microcórnea - glucosuria renal
441452	Catarata lamelar de inicio precoz
91492	Catarata no sindrómica de inicio precoz
98991	Catarata nuclear de inicio precoz
98992	Catarata parcial de inicio precoz
98988	Catarata polar anterior de inicio precoz
98993	Catarata polar posterior de inicio precoz
98984	Catarata polvorienta
98984	Catarata pulverulenta
98984	Catarata similar al tipo Coppock
98988	Catarata subcapsular anterior de inicio precoz
441447	Catarata subcapsular posterior de inicio precoz
98985	Catarata sutural de inicio precoz
98994	Catarata total de inicio precoz
98995	Catarata zonular de inicio precoz
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
186	CBP
1416	CC familiar
1416	CC Hereditaria
70567	CCA
99978	CCA hiliar
2444	CCAM
280832	CCAM tipo 1
280840	CCAM tipo 2
280847	CCAM tipo 3
293825	CCAM tipo 4
293825	CCAM tipo IV
468684	CCDC115-CDG
67037	CCECC
99827	CCHF
661	CCHS
289499	CCMCO
319276	CCRCC
440437	CCRFX
2505	CCSF
398063	CD refractaria
98869	CDA I
98873	CDA II
98870	CDA III
293825	CDA IV
293825	CDA por mutaciones en KLF1
98869	CDA tipo 1
98873	CDA tipo 2
98870	CDA tipo 3
98869	CDA tipo I
98873	CDA tipo II
98870	CDA tipo III

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
293825	CDAN4
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	CDG1Q
300536	CDG1R
319646	CDG1T
329178	CDG1U
370921	CDG1W
370924	CDG1X
370927	CDG1Y
448010	CDG1Z
79329	CDG2A
79330	CDG2B
99843	CDG2C
79332	CDG2D
79333	CDG2E
238459	CDG2F
263508	CDG2G
95428	CDG2H
263487	CDG2I
263501	CDG2J
314667	CDG2k
356961	CDG2M
468699	CDG2n
468684	CDG2o
466703	CDG2P
324422	CDG-1s
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
263487	CDG-IIi
263501	CDG-IIj
314667	CDG-IIk
356961	CDG-IIm
468699	CDG-IIn
468684	CDG-IIo
466703	CDG-IIp
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	CDG-It
329178	CDG-Iu
370921	CDG-Iw
370924	CDG-Ix
370927	CDG-Iy
448010	CDG-IZ
2140	CDH
1529	CDHS
178029	CDI
95626	CDI adquirida
30925	CDI hereditaria
35173	CDPX2
35173	CDPXD
158	CDSP
468641	CEAS
1459	CEC
67037	CECC
1515	CED
275517	CEDS
322	CEE
276429	Cefalea hípnica
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
1389	Ceguera cortical - discapacidad intelectual - polidactilia
649	Ceguera de Episkopi
1390	Ceguera nocturna - anomalías esqueléticas - dismorfismo
215	Ceguera nocturna congénita estable
215	Ceguera nocturna congénita estacionaria
75382	Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo Oguchi
49382	Ceguera para los colores de Pingelap
49382	Ceguera total al color
93942	Celosomía
329984	Célula caliciforme adenocarcinoide
329984	Célula caliciforme carcinoide
83454	Células glómicas con malformaciones venosas
345	Celulitis disecante de cuero cabelludo
79277	CEP
169079	Cernunnos XLFD
195	CES
438075	Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1
1399	Cetoaciduria - discapacidad intelectual - ataxia - sordera
511	Cetoaciduria de cadena ramificada
268145	Cetoaciduria de cadena ramificada clásica
2032	CFA
1520	CFND
1520	CFNS
379	CGD
242	CGD 46,XY
2026	CGHT
2388	ChAc
307766	CHACS
436159	CHAI
280288	Chaperonopatía mitocondrial HSP60
210159	CHC del adulto
168577	CHC tipo 2
98975	CHED1
293603	CHED2
98975	CHED autosómica dominante
293603	CHED autosómica recesiva
98975	CHEDI
293603	CHEDII
324625	Chikungunya
180	CHM
97292	Choque cardiogénico
94087	CHP
37202	CI
1478	CIA
99106	CIA tipo ostium primum
99103	CIA tipo ostium secundum

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
217390	CID por deficiencia de DOCK8
317476	CID por deficiencia de MAGT1
317428	CID por deficiencia de ORAI1
157949	CID por deficiencia de RAG 1/2
317430	CID por deficiencia de STIM1
314689	CID por deficiencia de STK4
436252	CID-MIA/IBD de inicio precoz
2932	CIDP
95486	Cierre prematuro del conducto arterial
95486	Cierre prematuro del conducto arterioso persistente
294422	CIF
3135	Cifosis juvenil de Scheuermann familiar
1320	Cifosis lumbar idiopática progresiva
211	Cilindromatosis de Poncet-Spiegler
88642	CIP asociada a canalopatía
391397	CIP con hiperhidrosis y disfunción gastrointestinal
2978	CIPO
65682	CIRB
186	Cirrosis biliar primaria
779	Cirrosis biliar y esclerodermia sistémica primarias
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
411641	Cistinosis de inicio en el adulto
411634	Cistinosis intermedia
411634	Cistinosis juvenil
411629	Cistinosis nefropática infantil
411634	Cistinosis nefropática juvenil
411641	Cistinosis no nefropática
411641	Cistinosis ocular
214	Cistinuria
93612	Cistinuria tipo A
93613	Cistinuria tipo B
214	Cistinuria-lisinuria
37202	Cistitis intersticial
424982	Cistoadenocarcinoma biliar
424982	Cistoadenocarcinoma del conducto biliar intrahepático
424053	Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas
424053	Cistoadenocarcinoma pancreático mucinoso
424073	Cistoadenocarcinoma pancreático seroso
424073	Cistoadenocarcinoma seroso de páncreas
206470	Cistoadenoma seroso o mucinoso de la infancia
247525	Citrulinemia clásica
247585	Citrulinemia de inicio en el adulto tipo 2
247585	Citrulinemia de inicio en el adulto tipo II
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
423693	CIVD con CIV doblemente comprometido o subaórtico
90790	CLAH
325524	CLAH clásica
325529	CLAH no clásica
97249	CLAM
485350	CLCN4-related X-linked intellectual disability syndrome
295014	Clinodactilia familiar aislada de los dedos de la mano
284448	CLIPPERS
86850	Cloroma
3253	CLPED1
192	CLS
85136	CLWM
289504	CMAMMA
258	CMD1A
98893	CMD1B
→370953	CMD1C
→370953	CMD1D
370959	CMD con afectación cerebelosa
370968	CMD con discapacidad intelectual
370980	CMD sin discapacidad intelectual
370959	CMD-CRB
370968	CMD-MR
370980	CMD-no MR
371007	CMDH
99763	CMO I
99763	CMO II
71	CMRD
476394	CMT1 asociada a PMP2
90658	CMT1E
101075	CMT1X
401964	CMT2 con axones gigantes
324611	CMT2 por mutación en KIF5A
435387	CMT2 por mutación en VCP
435819	CMT2 por mutación TFG
90119	CMT2-AR con acrodistrofia
90118	CMT2-AR tipo Ouvrier
228179	CMT2M
228174	CMT2N
284232	CMT2O
300319	CMT2P
329258	CMT2Q
397968	CMT2R
443073	CMT2S
443950	CMT2T
443950	CMT2T-AR
397735	CMT2U
466775	CMT2X
466768	CMT2Z
101077	CMT3X
391351	CMT4 asociada a SURF1
363981	CMT4B3
101102	CMT4C2 axonal autosómica recesiva
99950	CMT4D
139515	CMT4J
391351	CMT4K
101078	CMT4X
99014	CMT5X
90120	CMT6
352675	CMT6X
435998	CMT-IR tipo D
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
468635	CMUSE
319160	CNM4
436169	Coagulopatía asociada a la trombomodulina

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
436169	Coagulopatía asociada a THBD
391320	Coagulopatía del este de Texas
1456	Coartación de aorta atípica
1455	Coartación de aorta con transmisión dominante
1456	Coartación de la aorta abdominal
1457	Coartación ístmica
228123	Coccidioidomicosis
464760	CODA familiar
263508	COG1-CDG
435934	COG2-CDG
263501	COG4-CDG
263487	COG5-CDG
464443	COG6-CGD
79333	COG7-CDG
95428	COG8-CDG
53296	Colagenoma cutáneo familiar
228264	Colagenoma eruptivo
79147	Colagenosis perforante reactiva familiar
70567	Colangiocarcinoma
99978	Colangiocarcinoma hiliar
186	Colangitis biliar primaria
447764	Colangitis esclerosante asociada a IgG4
480556	Colangitis esclerosante neonatal aislada
171	Colangitis esclerosante primaria
447774	Colangitis esclerosante secundaria
300552	Colangitis folicular y pancreatitis
95430	Colapso congénito grave de las vías respiratorias
173	Cólera
97282	Cólera pancreático
→2697	Colestasis - insuficiencia renal tubular
1415	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
69665	Colestasis asociada al embarazo
69663	Colestasis con mutación del gen ABCB4
69665	Colestasis intrahepática del embarazo
172	Colestasis intrahepática familiar progresiva
480491	Colestasis intrahepática familiar progresiva asociada a MYO5B
79306	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1
79304	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2
79305	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3
480483	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 4
480476	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 5
69665	Colestasis intrahepática gravídica
247598	Colestasis intrahepática neonatal por deficiencia 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
402035	Colitis eosinofílica
103912	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera
103920	Colitis indeterminada
1473	Coloboma - fisura labiopalatina - discapacidad intelectual
→138	Coloboma - microftalmia - cardiopatía - sordera
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
155889	Coloboma del párpado inferior
155884	Coloboma del párpado superior
98945	Coloboma macular
1471	Coloboma macular - braquidactilia tipo b
155889	Coloboma palpebral inferior
155884	Coloboma palpebral superior
166286	Comedonevus de la palma
1359	Complejo de Carney
3304	Complejo de Fallot - discapacidad intelectual - retraso en el crecimiento
1986	Complejo de Gollop-Wolfgang
99063	Complejo de Shone
90020	Complejo esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo - demencia
322	Complejo extrofia vesical-epispadias-extrofia cloacal
322	Complejo extrofia-epispadias
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito
2019	Complejo FFU
2369	Complejo 'limb body wall'
2369	Complejo miembros-pared abdominal
93929	Complejo OEIS
90020	Complejo parkinsonismo - demencia - ELA
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
→2512	Condensación prematura de cromosomas con microcefalia y discapacidad intelectual
1416	Condrocalcinosis articular familiar
1416	Condrocalcinosis articular hereditaria
166272	Condrodisplasia - dentinogénesis imperfecta - laxitud articular
166272	Condrodisplasia - dentinogénesis imperfecta - laxitud de las articulaciones
1422	Condrodisplasia - pseudohermafroditismo
1422	Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual
280586	Condrodisplasia con dislocaciones articulares tipo gPAPP
263463	Condrodisplasia con luxaciones articulares congénitas tipo CHST3
3144	Condrodisplasia con pelvis en espiral
1190	Condrodisplasia de células gigantes
166272	Condrodisplasia de Goldblatt
163966	Condrodisplasia dominante ligada al X - hidrocefalia - microftalmia
163966	Condrodisplasia dominante ligada al X tipo Chassaing-Lacombe
1842	Condrodisplasia letal autosómica recesiva, tipo epífisis femoral inferior redonda
50945	Condrodisplasia letal tipo Blomstrand
1420	Condrodisplasia letal tipo Moerman
1421	Condrodisplasia letal tipo Seller
166035	Condrodisplasia metafisaria - retinosis pigmentaria
175	Condrodisplasia metafisaria autosómica recesiva
33067	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
166038	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
174	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr
79344	Condrodisplasia punctata autosómica dominante
79345	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica
35173	Condrodisplasia punctata dominante ligada al X
35173	Condrodisplasia punctata ligada al X tipo 2
177	Condrodisplasia punctata rizomélica
309789	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1
309796	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 2
309803	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 3
468717	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 5
79346	Condrodisplasia punctata tipo húmero-metacarpiana
79344	Condrodisplasia punctata tipo Sheffield
79347	Condrodisplasia punctata tipo Toriello
1423	Condrodisplasia recesiva letal
50945	Condrodisplasia tipo Blomstrand
2098	Condrodisplasia tipo Grebe
35173	Condrodistrofia congénita calcificante
800	Condrodistrofia miotónica
1428	Condromalacia rotuliana familiar
99646	Condromatosis metafisaria con aciduria D-2-hidroxiglutárica
55880	Condrosarcoma
209916	Condrosarcoma mixoide extraesquelético
46627	Conducto arterioso permeable con dismorfia facial y anomalías del meñique
466729	Conducto arterioso persistente
228190	Conducto arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos
1461	Conexiones atrioventriculares cruzadas
1461	Conexiones atrioventriculares en criss-cross
1461	Conexiones atrioventriculares trenzadas
75567	Congelación progresiva y primaria del movimiento de la marcha
275	Congenital insensitivity to pain
486815	Congenital muscular dystrophy-respiratory failure-skin abnormalities-joint hyperlaxity syndrome
1482	Conjuntivitis gonocócica
97231	Conjuntivitis leñosa
85168	Conodisplasia cráneofacial
→60030	Constitución marfanoide - síndrome de craneosinostosis
99121	Continuación ácigos de la vena cava inferior
251515	Contractura en flexión plantar
79142	Contractura familiar de Dupuytren
1484	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
79156	Convulsiones - discapacidad intelectual por hidroxilsinuria
199343	Convulsiones - sordera neurosensorial - ataxia - discapacidad intelectual - desequilibrio electrolítico
3006	Convulsiones dependientes de vitamina B6
1544	Convulsiones focales benignas del adolescente
306	Convulsiones infantiles familiares benignas
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 folínico
79096	Convulsiones sensibles al piridoxal fosfato
397725	CoPAN
79273	Coproporfiria hereditaria
99098	Cor triatriatum dexter
99098	Cor triatriatum dextrum
99099	Cor triatriatum sinister
99099	Cor triatriatum sinistrum
1461	Corazón en criss-cross
95443	Corazón en la línea media
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
98809	Coreoatetosis cinesigénica paroxística
53583	Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad
98810	Coreoatetosis paroxística no cinesigénica
53583	Coreoatetosis/espasticidad episódicas
252015	Coriocarcinoma del sistema nervioso central
99926	Coriocarcinoma gestacional
289356	Coriocarcinoma ovárico primario no gestacional
289356	Coriocarcinoma primario no gestacional de ovario
179	Coriorretinitis de Birdshot
→2526	Coriorretinopatía - microcefalia, autosómica dominante
179	Coriorretinopatía de Birdshot
443079	Coriorretinopatía serosa central
53691	Córnea plana congénita
180	Coroideremia
1434	Coroideremia hipopituitarismo
35686	Coroiditis serpiginosa
179	Coroiditis vitiliginosa
35686	Coroidopatía geográfica helicoidal peripapilar
2318	CORS
→1263	Costillas cortas - craneosinostosis - polisindactilia
1506	Costillas finas - dismorfia - huesos tubulares
→1263	Costillas pequeñas - craneosinostosis - polisindactilia
781	Coxielosis
254920	COXPD2
254925	COXPD4
137908	COXPD5
254930	COXPD7
319504	COXPD8
319509	COXPD9
314637	COXPD10
324535	COXPD11
314051	COXPD12
319514	COXPD13
319519	COXPD14

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
319524	COXPD15
352563	COXPD16
369913	COXPD17
420728	COXPD20
420733	COXPD21
444013	COXPD23
444458	COXPD24
447954	COXPD25
477684	COXPD26
477774	COXPD27
466784	COXPD28
478029	COXPD29
478042	COXPD30
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
2807	CPP
1416	CPPD familiar
168829	CPPEO
147	CPS1D
228302	CPT2, forma adulta
228305	CPT2, forma hepatocardiomuscular
228305	CPT2, forma infantil grave
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
35173	CPXD
60015	Cráneo bífido 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
1525	Cráneo-osteo-artropatía
2872	Craneoestenosis sagital con enfermedad cardiaca congénita, discapacidad intelectual y anquilosis mandibular
54595	Craneofaringioma
63260	Craneorraquisquisis
1532	Craneosinostosis - alopecia - defecto cerebral
85199	Craneosinostosis - anomalías anales - poroqueratosis
1533	Craneosinostosis - aplasia de peroné
→53271	Craneosinostosis - braquidactilia
52054	Craneosinostosis - calcificaciones intracraneales
1530	Craneosinostosis - catarata
2872	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - discapacidad 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
184	CRBM
71	CRD
137634	Crecimiento excesivo - macrocefalia - dismorfismo facial
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
168577	Criohidrocitosis con deficiencia de estomatina
398088	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina normal
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 - exceso de arco de la yema del dedo
1548	Criptorquidia - aracnodactilia - discapacidad intelectual
1549	Criptosporidiosis
357329	Criptosporidiosis - colangitis crónica - enfermedad del hígado
95409	Crisis corticosuprarrenal
95409	Crisis de Addison
1544	Crisis focales benignas del adolescente
86906	Crisis gelasticas 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
306	Crisis infantiles familiares benignas
166433	Crisis por lectura
95409	Crisis suprarrenal
399058	Cristalinopatía distal de inicio tardío
313838	CRMCC
324964	CRMO
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
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 isodicéntrico

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
290	CRS
411527	CRVO
101068	CSCD
443079	CSCR
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
1465	CSS
329217	CSVT
725	CSWS
247525	CTLN1
247585	CTLN2
3011	Cuadriplejía espástica - retinosis pigmentaria - discapacidad intelectual
357175	Cúbito corto - dismorfismo - hipotonía - discapacidad intelectual
158	CUD
99113	Curso subaórtico de la vena innominal
1555	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis
2962	Cutis laxa - opacidad corneal - discapacidad intelectual
228285	Cutis laxa acquisita
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
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
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
198	Cutis laxa ligado al X
1556	Cutis marmorata telangiectasia congénita
→357225	Cutis verticis girata - aplasia tiroidea - discapacidad intelectual
→357225	Cutis verticis gyrata - discapacidad intelectual
→357225	Cutis verticis gyrata - retinosis pigmentaria - sordera neurosensorial
357220	Cutis verticis gyrata primaria esencial
357225	Cutis verticis gyrata primaria no esencial
90038	D+SHU
356978	D,L-2-HGA
79315	D-2-HGA
2134	D-HUS
1146	DA1
1146	DA1A
329457	DA5D
251515	DA10
36382	DAC familiar
36382	DAC hereditaria
79078	Dacrioadenitis y sialoadenitis asociada a IgG4
79078	Dacrioadenitis y sialoadenitis crónicas
141083	Dacriocele
1562	Dacriocistitis - osteopoiquilosis
141083	Dacriocistocele
99844	DAL-III
275523	DALD
90056	Daño cerebral traumático de moderado a grave
90058	Daño de la médula espinal
70589	DBP
1775	DC
458718	DCE idiopática
79456	DCM
75381	DCMD
1653	DD
99970	DDLS
300536	DDOST-CDG
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
158676	DEB-na
89843	DEB-Pr
79410	DEB-Pt
644	Debilidad muscular neurogénica - ataxia - retinosis pigmentaria
295006	Dedo gordo del pie bífido
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
459051	DEE tipo Stanescu
79282	Defecto CblC
79283	Defecto CblD
79284	Defecto CblF
369955	Defecto CblJ
137908	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 5
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
369913	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 17
477774	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 27
478029	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 29
478042	Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 30
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
369955	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblJ
369962	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblX
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
444092	Defecto COPA
79282	Defecto de cobalamina C
79283	Defecto de cobalamina D
79284	Defecto de cobalamina F
369955	Defecto de cobalamina J
99095	Defecto de Gerbode
1507	Defecto de la segmentación costovertebral - mesomelia
52056	Defecto de rayo cubital/peroneo - braquidactilia
2195	Defecto de transporte de glutamato-aspartato
36355	Defecto del receptor plaquetario de ADP P2Y12
158	Defecto del transportador de carnitina
158	Defecto del transportador de carnitina de la membrana plasmática
171690	Defecto en el trasportador del lactacto eritrocitario
2489	Defecto en las extremidades superiores - anomalías en ojos y orejas
88639	Defecto metabólico de la valina
36355	Defecto P2Y12
2847	Defecto pericárdico y diafragmático
2037	Defecto septal aortopulmonar congénito
1478	Defecto septal atrial
2216	Defectos de nacimiento inducidos por hipertermia materna
93937	Defectos terminales transversos del brazo
277	Deficiencia ADA
26348	Deficiencia adquirida de factor II
91385	Deficiencia adquirida de inhibidor C1
26349	Deficiencia adquirida de proteina S
35704	Deficiencia AGAT
631	Deficiencia aislada congénita de GH
631	Deficiencia aislada congénita de hormona del crecimiento
254913	Deficiencia aislada de ATP sintasa
254905	Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa
1460	Deficiencia aislada de CoQ-citocromo C reductasa
254905	Deficiencia aislada de COX
238670	Deficiencia aislada de factor liberador de tirotropina
238670	Deficiencia aislada de factor liberador de TSH
408	Deficiencia aislada de glicerol quinasa
231692	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento ligado al X
231662	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo IA
231671	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo IB
231679	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo II
231692	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo III
52901	Deficiencia aislada de hormona estimulante folicular (FSH)
238670	Deficiencia aislada de hormona liberadora de tirotropina
90674	Deficiencia aislada de la hormona estimulante de la tiroides
2609	Deficiencia aislada de NADH-coenzima Q reductasa
2609	Deficiencia aislada de NADH-CoQ reductasa
2609	Deficiencia aislada de NADH-ubiquinona reductasa
238670	Deficiencia aislada de pro-tiroliberina
238670	Deficiencia aislada de protirelina
440713	Deficiencia aislada de sedoheptulosa
440713	Deficiencia aislada de SHPK
3208	Deficiencia aislada de succinato-coenzima Q reductasa
3208	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa
3208	Deficiencia aislada de succinato-ubiquinona reductasa
99731	Deficiencia aislada de sulfito oxidasa
238670	Deficiencia aislada de tiroliberina
238670	Deficiencia aislada de TRF
238670	Deficiencia aislada de TRH
1460	Deficiencia aislada de ubiquinona-citocromo C reductasa
96	Deficiencia aislada de vitamina E
96	Deficiencia aislada de vitamina E familiar
3208	Deficiencia aislada del complejo 2 de la cadena respiratoria mitocondrial
1460	Deficiencia aislada del complejo 3 de la cadena respiratoria mitocondrial
254905	Deficiencia aislada del complejo 4 de la cadena respiratoria mitocondrial
254913	Deficiencia aislada del complejo 5 de la cadena respiratoria mitocondrial
2609	Deficiencia aislada del complejo I
2609	Deficiencia aislada del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial
3208	Deficiencia aislada del complejo II de la cadena respiratoria mitocondrial
1460	Deficiencia aislada del complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial
254905	Deficiencia aislada del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial
254913	Deficiencia aislada del complejo V de la cadena respiratoria mitocondrial
397685	Deficiencia aislada del receptor de prolactina familiar
631	Deficiencia aislada no adquirida de hormona del crecimiento
1460	Deficiencia aislado de coenzima Q-citocromo C reductasa
33355	Deficiencia AK2
23	Deficiencia ASA
23	Deficiencia ASL
254864	Deficiencia benigna de COX
90793	Deficiencia combinada 17-hidroxilasa/17,20-liasa
35909	Deficiencia combinada de FV y FVIII
1979	Deficiencia combinada de insulina, factor de crecimiento insulímico tipo 1 (IGF1) y factor de crecimiento epidérmico (EGF)
254920	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2
254925	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 4
254930	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 7
319504	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8
319509	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 9

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
314051	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 12
319514	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13
319519	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 14
319524	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15
420728	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20
420733	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 21
444013	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 23
444458	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 24
447954	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 25
477684	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 26
466784	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 28
35909	Deficiencia combinada de los factores V y VIII
139406	Deficiencia combinada de prosaposina
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
98434	Deficiencia combinada hereditaria de factores de la coagulación vitamina K dependientes
98434	Deficiencia combinada hereditaria de factores II, VII, IX y X
510	Deficiencia completa de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa
510	Deficiencia completa de HPRT
79293	Deficiencia completa de LCAT
289916	Deficiencia completa de metilmalonil-CoA mutasa
231662	Deficiencia congénita aislada de GH tipo IA
231671	Deficiencia congénita aislada de GH tipo IB
231679	Deficiencia congénita aislada de GH tipo II
231692	Deficiencia congénita aislada de GH tipo III
231662	Deficiencia congénita aislada de hormona de crecimiento tipo IA
231671	Deficiencia congénita aislada de hormona de crecimiento tipo IB
231679	Deficiencia congénita aislada de hormona de crecimiento tipo II
231692	Deficiencia congénita aislada de hormona de crecimiento tipo III
93583	Deficiencia congénita de ADAMTS-13
79	Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina
168612	Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína
168601	Deficiencia congénita de enteroquinasa
91	Deficiencia congénita de estrógenos
330	Deficiencia congénita de factor Hageman
332	Deficiencia congénita de factor intrínseco
330	Deficiencia congénita de factor XII
335	Deficiencia congénita de fibrinógeno
103910	Deficiencia congénita de heparan-sulfato en los enterocitos
53690	Deficiencia congénita de lactasa
749	Deficiencia congénita de precalicreína
483	Deficiencia congénita de quininógeno de alto peso molecular
35122	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa
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
79095	Deficiencia congénita de síntesis de ácidos biliares tipo 4
325	Deficiencia congénita del factor II
328	Deficiencia congénita del factor Stuart
326	Deficiencia congénita del factor V
327	Deficiencia congénita del factor VII
328	Deficiencia congénita del factor X
329	Deficiencia congénita del factor XI
331	Deficiencia congénita del factor XIII
465	Deficiencia congénita del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1
289157	Deficiencia de 1-alfa-hidroxilasa
431361	Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa
268162	Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena intermedia
511	Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada
268145	Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada clásica
268173	Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada intermitente
268184	Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada sensible a la tiamina
391417	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa
391428	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa tipo clásico
391428	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa tipo infantil
391457	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa tipo neonatal
79157	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
134	Deficiencia de 3-cetotiolasa
79351	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil
2671	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma neonatal
79350	Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa
35701	Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
20	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
6	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
67046	Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa
134	Deficiencia de 3-oxatiolano
67046	Deficiencia de 3MG-CoA hidratasa

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2118	Deficiencia de 4-alfa-hidroxifenilpiruvato hidroxilasa
753	Deficiencia de 5-alfa-reductasa 2
753	Deficiencia de 5-alfa-reductasa tipo 2
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa
99135	Deficiencia de 6-fosfogluconato deshidrogenasa
13	Deficiencia de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa
818	Deficiencia de 7-deshidrocolesterol-reductasa
168588	Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo 1
168588	Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo I
320	Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa
752	Deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
99763	Deficiencia de 18 hidroxilasa
99763	Deficiencia de 18 oxidasa
35708	Deficiencia de AADC
401948	Deficiencia de AC-VA
42	Deficiencia de ACADM
26792	Deficiencia de ACADS
134	Deficiencia de acetoacetil-coenzima A tiolasa mitocondrial
23	Deficiencia de ácido argininosuccínico liasa
247525	Deficiencia de ácido argininosuccínico sintasa
247525	Deficiencia de ácido argininosuccínico sintetasa
276066	Deficiencia de ácido biliar CoA ligasa y amidación defectuosa
2066	Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa
33	Deficiencia de ácido isovalérico CoA deshidrogenasa
401859	Deficiencia de ácido lipoico sintasa
2971	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal
99901	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9
26792	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
79157	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta o ramificada
99900	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
26793	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
43115	Deficiencia de aconitasa
199299	Deficiencia de ACTH aislada de inicio tardío
199296	Deficiencia de ACTH congénita aislada
141	Deficiencia de ACY2
46	Deficiencia de adenilsuccinato liasa
976	Deficiencia de adenina fosforibosiltransferasa
277	Deficiencia de adenosina desaminasa
45	Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa
2968	Deficiencia de adhesión leucocitaria
99842	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I
99843	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II
99844	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo III
99812	Deficiencia de ADN ligasa IV
101089	Deficiencia de AID
93598	Deficiencia de alanina glioxilato aminotransferasa peroxisomal
99763	Deficiencia de aldosterona sintasa
99764	Deficiencia de aldosterona sintasa no ligada a CYP11B2
99764	Deficiencia de aldosterona sintasa no ligada al gen de la aldosterona sintasa
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina
365	Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa ácida
308552	Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa ácida de inicio infantil
420429	Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa ácida de inicio tardío
61	Deficiencia de alfa-D-manosidasa lisosomal
309288	Deficiencia de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma adulta
309282	Deficiencia de alfa-D-manosidasa lisosomal, forma infantil
324	Deficiencia de alfa-galactosidasa A
349	Deficiencia de alfa-L-fucosidasa
579	Deficiencia de alfa-L-iduronidasa
134	Deficiencia de alfa-metil-acetoacetil-CoA tiolasa
79280	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa de inicio en el adulto
79279	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1
79280	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2
79281	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3
248340	Deficiencia de almacenamiento de los gránulos densos
721	Deficiencia de almacenamiento del pool de gránulos alfa
366	Deficiencia de amilo-1,6-glucosidasa
141	Deficiencia de aminoacilasa 2
2785	Deficiencia de anhidrasa carbónica 2
300359	Deficiencia de anticuerpos asociado a PLCG2 y desregulación inmune
3006	Deficiencia de antiquitina
425	Deficiencia de apoA-I
425	Deficiencia de apoA-I familiar
309020	Deficiencia de apoC-II
425	Deficiencia de apolipoproteína A-I
976	Deficiencia de APRT
90	Deficiencia de arginasa
23	Deficiencia de argininosuccinato liasa
247525	Deficiencia de argininosuccinato sintasa
247525	Deficiencia de argininosuccinato sintetasa
23	Deficiencia de arginosuccinasa
512	Deficiencia de arilsulfatasa A
309271	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma adulta
309256	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma infantil tardía
309263	Deficiencia de arilsulfatasa A, forma juvenil
583	Deficiencia de arilsulfatasa B
276223	Deficiencia de arilsulfatasa B de progresión lenta
276212	Deficiencia de arilsulfatasa B de progresión rápida
91	Deficiencia de aromatasa
583	Deficiencia de ARSB
583	Deficiencia de ASB
447997	Deficiencia de ASCT1
391376	Deficiencia de asparagina sintetasa
93	Deficiencia de aspartilglucosaminidasa
141	Deficiencia de aspartoacilasa
247525	Deficiencia de ASS
511	Deficiencia de BCKD
268145	Deficiencia de BCKD clásica
268162	Deficiencia de BCKD intermedia
268173	Deficiencia de BCKD intermitente

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
268184	Deficiencia de BCKD sensible a la tiamina
511	Deficiencia de BCKDH
79332	Deficiencia de beta-1,4-galactosiltransferasa
65287	Deficiencia de beta-alanina sintasa
65287	Deficiencia de beta-alanina sintetasa
134	Deficiencia de beta-cetotiolasa
309310	Deficiencia de beta-D-galactosidasa
354	Deficiencia de beta-galactosidasa-1
584	Deficiencia de beta-glucoronidasa
118	Deficiencia de beta-manosidasa
65287	Deficiencia de beta-ureidopropionasa
205	Deficiencia de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa
79234	Deficiencia de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa tipo 1
79235	Deficiencia de bilirrubina uridinadifosfato glucuronosiltransferasa tipo 2
205	Deficiencia de bilirrubina-UGT
79234	Deficiencia de bilirrubina-UGT tipo 1
79235	Deficiencia de bilirrubina-UGT tipo 2
79241	Deficiencia de biotinidasa
401874	Deficiencia de BOLA3
79241	Deficiencia de BTD
47	Deficiencia de BTK
132	Deficiencia de butiril-colinesterasa
459353	Deficiencia de C1 inhibidor
280133	Deficiencia de C3
159	Deficiencia de CACT
169100	Deficiencia de cadena alpha del receptor de la interleuquina 2
183675	Deficiencia de cadena Kappa
169110	Deficiencia de cadenas pesadas de inmunoglobulinas
158	Deficiencia de captación de carnitina
147	Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa
147	Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa
147	Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa I
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1 hepática
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I hepática
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa IA
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma adulta
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma hepatocardiomuscular
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma infantil grave
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma sistémica letal
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma adulta
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma hepatocardiomuscular
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma infantil grave
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma miopática
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma neonatal
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma sistémica letal
42	Deficiencia de carnitina secundaria a una deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
159	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa
1361	Deficiencia de carnosinasa
926	Deficiencia de catalasa
228337	Deficiencia de catepsina D
169085	Deficiencia de CD8 familiar
437552	Deficiencia de CD16
238505	Deficiencia de CD27
228423	Deficiencia de células dendríticas, monocitos, B y NK linfoides
171673	Deficiencia de células madre limbares
79506	Deficiencia de CEPT
333	Deficiencia de ceramidasa
169079	Deficiencia de cernunnos
169079	Deficiencia de cernunnos-XLF
37	Deficiencia de cinc hereditaria
212	Deficiencia de cistationasa
394	Deficiencia de cistationina beta-sintasa
212	Deficiencia de cistationina gamma-liasa
101089	Deficiencia de citidina deaminasa inducida por activación
70472	Deficiencia de citocromo C oxidasa tipo franco-canadiense
70472	Deficiencia de citocromo oxidasa tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
247585	Deficiencia de citrina de inicio en el adulto
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna
565	Deficiencia de cobre ligado al X
309108	Deficiencia de colipasa pancreática
79244	Deficiencia de componente dihidrolipoamida acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Deficiencia de componente dihidrolipoil-lisina-residuo acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
79244	Deficiencia de componente E2 del complejo piruvato deshidrogenasa
99763	Deficiencia de corticosterona metil oxidasa tipo 1
70472	Deficiencia de COX tipo franco-canadiense
70472	Deficiencia de COX-SLSJ
147	Deficiencia de CPS1
156	Deficiencia de CPT-1A
90795	Deficiencia de CYP11B1
93599	Deficiencia de D-glicerato deshidrogenasa
941	Deficiencia de D-glicerato quinasa
169095	Deficiencia de de la hélice alada
431361	Deficiencia de DECR con hiperlisinemia
35664	Deficiencia de Delta-1-pirrolina 5-carboxilato sintetasa
1578	Deficiencia de deshidratasa
268184	Deficiencia de deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada sensible a la tiamina
319651	Deficiencia de DHFR
255182	Deficiencia de diaforasa

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
319651	Deficiencia de dihidrofolato reductasa
79244	Deficiencia de dihidrolipoamida acetiltransferasa del complejo piruvato deshidrogenasa
2394	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa
255182	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa
1675	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa
38874	Deficiencia de dihidropirimidinasa
226	Deficiencia de dihidropteridina reductasa
243343	Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa
2394	Deficiencia de DLD
243343	Deficiencia de DMG deshidrogenasa
447737	Deficiencia de DOCK2
79322	Deficiencia de Dol-P-manosiltransferasa
91131	Deficiencia de dolicol quinasa
230	Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa
99849	Deficiencia de enolasa del músculo
99849	Deficiencia de enolasa muscular
300	Deficiencia de enzima bifuncional
3196	Deficiencia de esteroide deshidrogenasa - anomalías dentales
461	Deficiencia de esteroide sulfatasa
909	Deficiencia de esterol 27-hidroxilasa
46059	Deficiencia de esterol-C5-desaturasa
332	Deficiencia de factor intrínseco
332	Deficiencia de factor intrínseco gástrico
98879	Deficiencia de factor IX
169793	Deficiencia de factor IX grave
169799	Deficiencia de factor IX leve
169796	Deficiencia de factor IX moderadamente grave
169802	Deficiencia de factor VIII grave
169808	Deficiencia de factor VIII leve
169805	Deficiencia de factor VIII moderamente grave
882	Deficiencia de FAH
3261	Deficiencia de FAS
716	Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa
26791	Deficiencia de flavoproteína de transferencia de electrones
51208	Deficiencia de formiminotransferasa ciclodeaminasa
35121	Deficiencia de fosfatasa ácida
534	Deficiencia de fosfatidilinositol-4,5-bifosfato-5-fosfatasa
2880	Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
97234	Deficiencia de fosfoglicerato mutasa muscular
→319646	Deficiencia de fosfoglucomutasa 1
79318	Deficiencia de fosfomanomutasa 2
79319	Deficiencia de fosfomanosa isomerasa
369	Deficiencia de fosforilasa hepática
284417	Deficiencia de fosfoserina aminotransferasa
86309	Deficiencia de fosfotransferasa N-acetilglucosamina dolicil-fosfato
348	Deficiencia de fructosa-1,6 difosfatasa
51208	Deficiencia de FTCD
882	Deficiencia de fumarilacetoacetasa
882	Deficiencia de fumarilacetoacetasa hidrolasa
364	Deficiencia de G6P
79258	Deficiencia de G6P tipo Ia
79259	Deficiencia de G6P tipo Ib
79259	Deficiencia de G6P translocasa
466026	Deficiencia de G6PD clase I
79259	Deficiencia de G6PT
2066	Deficiencia de GABA transaminasa
487	Deficiencia de galactocerebrosidasa
79237	Deficiencia de galactoquinasa
79238	Deficiencia de galactosa epimerasa
79239	Deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa
309297	Deficiencia de galactosamina-6-sulfatasa
487	Deficiencia de galactosilceramidasa
75496	Deficiencia de galactosiltransferasa I
487	Deficiencia de GALC
79238	Deficiencia de GALE
79237	Deficiencia de GALK
309297	Deficiencia de GALNS
79239	Deficiencia de GALT
212	Deficiencia de gamma-cistationasa
33573	Deficiencia de gamma-glutamil transpeptidasa
33574	Deficiencia de gamma-glutamilcisteína sintetasa
366	Deficiencia de GDE
308684	Deficiencia de GDE, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Deficiencia de GDE, forma hepática no progresiva
308621	Deficiencia de GDE, forma hepática progresiva
308670	Deficiencia de GDE, forma neuromuscular congénita
308712	Deficiencia de GDE, forma neuromuscular del adulto
308698	Deficiencia de GDE, forma neuromuscular infantil
308655	Deficiencia de GDE, forma neuromuscular perinatal letal
354	Deficiencia de GLB1
284414	Deficiencia de glicerol quinasa en adultos
284408	Deficiencia de glicerol quinasa infantil
284411	Deficiencia de glicerol quinasa juvenil
289891	Deficiencia de glicina N-metiltransferasa
98885	Deficiencia de glicoproteína VI
199247	Deficiencia de globulina de unión a corticosteroide
361	Deficiencia de glucocorticoides familiar
369	Deficiencia de glucógeno fosforilasa en el hígado
369	Deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
466026	Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa clase I
79330	Deficiencia de glucosidasa 1
79320	Deficiencia de glucosiltransferasa 1
79325	Deficiencia de glucosiltransferasa 2
51208	Deficiencia de glutamato formiminotransferasa
71278	Deficiencia de glutamina sintetasa hereditaria
25	Deficiencia de glutaril coenzima A deshidrogenasa
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa
32	Deficiencia de glutation sintetasa
289846	Deficiencia de glutatión sintetasa con 5-oxoprolinuria
289849	Deficiencia de glutatión sintetasa sin 5-oxoprolinuria
101006	Deficiencia de GM2 sintasa
79272	Deficiencia de GNS
280586	Deficiencia de gPAPP
721	Deficiencia de gránulos alfa plaquetarios

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
734	Deficiencia de gránulos alfa y delta
734	Deficiencia de gránulos alfa y densos
169142	Deficiencia de gránulos específicos de neutrófilos
71278	Deficiencia de GS hereditario
2102	Deficiencia de GTP-ciclohidrolasa I
382	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa
71212	Deficiencia de HADH
2967	Deficiencia de haptocorrina
79269	Deficiencia de heparán sulfamidasa
79271	Deficiencia de heparán-alfa-glucosaminida N-acetiltransferasa
845	Deficiencia de hexosaminidasa A
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
79271	Deficiencia de HGSNAT
67041	Deficiencia de hialuronidasa
88639	Deficiencia de HIBCH
35120	Deficiencia de hidrolasa del monofosfato de uridina 5
79233	Deficiencia de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa, grado 1
510	Deficiencia de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa, grado 4
2157	Deficiencia de histidasa
2157	Deficiencia de histidina-amoníaco-liasa
20	Deficiencia de HMG-CoA liasa
329173	Deficiencia de HOIL1
79242	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
2168	Deficiencia de homocarnosinasa
56	Deficiencia de homogentisico oxidasa
231720	Deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida con anomalías de la columna vertebral
79233	Deficiencia de HPRT, grado 1
510	Deficiencia de HPRT, grado 4
391417	Deficiencia de HSD10
85295	Deficiencia de HSD10 tipo atípico
391428	Deficiencia de HSD10 tipo clásico
391428	Deficiencia de HSD10 tipo infantil
391457	Deficiencia de HSD10 tipo neonatal
580	Deficiencia de iduronato 2-sulfatasa
217085	Deficiencia de iduronato-2-sulfatasa tipo A
217093	Deficiencia de iduronato-2-sulfatasa tipo B
331235	Deficiencia de IgM selectiva
331235	Deficiencia de inmunoglobulina M selectiva
98886	Deficiencia de integrina alfa2-beta1
103908	Deficiencia de intercambio Na-H
70592	Deficiencia de IPK4RIL1
70592	Deficiencia de IRAK 4
79159	Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa
35708	Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa
35704	Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa
156	Deficiencia de L-CPT1
156	Deficiencia de L-CPTI
440731	Deficiencia de L-ferritina
26791	Deficiencia de la flavoproteina ubiquinona oxidoreductasa transportadora de electrones
95619	Deficiencia de la hormona hipofisaria, iatrogénica o traumática
255182	Deficiencia de la proteína de unión E3 de la piruvato deshidrogenasa
284435	Deficiencia de la subunidad H-LDH
284426	Deficiencia de la subunidad M-LDH
284426	Deficiencia de lactato deshidrogenasa A
284435	Deficiencia de lactato deshidrogenasa B
275761	Deficiencia de LAL
650	Deficiencia de LCAT
5	Deficiencia de LCHAD
2364	Deficiencia de LDH
650	Deficiencia de lecitina-colesterol-acil-transferasa
79507	Deficiencia de leucotrieno C4 (LTC4) sintetasa
79507	Deficiencia de leucotrieno C4 sintasa (LTC4S)
1173	Deficiencia de liberación de hormona luteinizante con ataxia
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal
255182	Deficiencia de lipoamida deshidrogenasa
401862	Deficiencia de lipoil transferasa 1
447795	Deficiencia de lipoil transferasa 2
2203	Deficiencia de lisina alfa-cetoglutarato reductasa
309015	Deficiencia de LPL
26791	Deficiencia de MAD
244310	Deficiencia de Man5GlcNAc2-PP-Dol flipasa
79327	Deficiencia de manosiltransferasa 1
79326	Deficiencia de manosiltransferasa 2
79321	Deficiencia de manosiltransferasa 6
79328	Deficiencia de manosiltransferasa 7-9
79324	Deficiencia de manosiltransferasa 8
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
59	Deficiencia de MCT8
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
391417	Deficiencia de MHBD
391428	Deficiencia de MHBD tipo clásico
391428	Deficiencia de MHBD tipo infantil
391457	Deficiencia de MHBD tipo neonatal
2587	Deficiencia de mieloperoxidasa
368	Deficiencia de miofosforilasa
3057	Deficiencia de monoamina oxidasa A
2587	Deficiencia de MPO
183713	Deficiencia de MyD88
3137	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
79270	Deficiencia de N-acetil-alfa-glucosaminidasa
79272	Deficiencia de N-acetil-glucosamina-6-sulfatasa
583	Deficiencia de N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa
309297	Deficiencia de N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa
576	Deficiencia de N-acetilglucosamina-1-fosforiltransferasa
79329	Deficiencia de N-acetilglucosaminiltransferasa 2

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
137754	Deficiencia de N-acil-L-aminoácido amidohidrolasa
3137	Deficiencia de NAGA
79279	Deficiencia de NAGA tipo 1
79280	Deficiencia de NAGA tipo 2
79281	Deficiencia de NAGA tipo 3
927	Deficiencia de NAGS
351	Deficiencia de neuraminidasa beta-galactosidasa
401869	Deficiencia de NFU1
404454	Deficiencia de NGLY1
169079	Deficiencia de NHEJ1
447731	Deficiencia de NIK
480476	Deficiencia de NR1H4
664	Deficiencia de OCT
414	Deficiencia de ornitín aminotransferasa
664	Deficiencia de ornitina carbamil transferasa
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
415	Deficiencia de ornitina translocasa
415	Deficiencia de ORNT1
664	Deficiencia de OTC
832	Deficiencia de OXCT1
35664	Deficiencia de P5CS
35120	Deficiencia de P5N
716	Deficiencia de PAH
79246	Deficiencia de PDH fosfatasa
2880	Deficiencia de PEPCK
3008	Deficiencia de piruvato carboxilasa
353308	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo A
353314	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo B
353320	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno
353320	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo C
353308	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo infantil
353314	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo neonatal grave
79243	Deficiencia de piruvato descarboxilasa
765	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa
79243	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa
255138	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta
79244	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E2
2394	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3
79246	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa
722	Deficiencia de plasminógeno tipo 1
760	Deficiencia de PNP
760	Deficiencia de PNPasa
95699	Deficiencia de POR
326	Deficiencia de proacelerina
742	Deficiencia de prolidasa
419	Deficiencia de prolina oxidasa
2966	Deficiencia de properdina
35	Deficiencia de propionil-CoA carboxilasa
139406	Deficiencia de prosaposina combinada
911	Deficiencia de proteína 70 asociada a zeta
79506	Deficiencia de proteína colesterol ester transferasa
746	Deficiencia de proteina trifuncional mitocondrial
255182	Deficiencia de proteína X del complejo piruvato deshidrogenasa
79473	Deficiencia de protoporfirinógeno oxidasa
284417	Deficiencia de PSAT
760	Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa
79155	Deficiencia de quinureninasa
240760	Deficiencia de RAD50
633	Deficiencia de receptor de la GH
633	Deficiencia de receptor de la hormona del crecimiento
411712	Deficiencia de riboflavina materna
440706	Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa
217335	Deficiencia de RIN2
3124	Deficiencia de sacaropina deshidrogenasa
79157	Deficiencia de SBCAD
26792	Deficiencia de SCAD
71212	Deficiencia de SCHAD
832	Deficiencia de SCOT
22	Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa
70594	Deficiencia de sepiapterina reductasa
69076	Deficiencia de SGLT2
468699	Deficiencia de SLC39A8
70594	Deficiencia de SPR
22	Deficiencia de SSADH
391311	Deficiencia de STAT1
2314	Deficiencia de STAT3
183675	Deficiencia de subclase de IgG aislado
183675	Deficiencia de subclase de IgG con deficiencia de subclase de IgA
79243	Deficiencia de subunidad E1 alfa del complejo piruvato deshidrogenasa
255138	Deficiencia de subunidad E1 beta del complejo piruvato deshidrogenasa
832	Deficiencia de succinil-CoA acetoacetato transferasa
832	Deficiencia de succinil-CoA: 3 cetoácido CoA transferasa
832	Deficiencia de succinil-CoA: 3 oxoácido CoA transferasa
99732	Deficiencia de sulfito oxidasa por deficiencia del cofactor molibdeno
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
2967	Deficiencia de TCI
746	Deficiencia de TFP
101150	Deficiencia de tirosina hidroxilasa
480483	Deficiencia de TJP2
101028	Deficiencia de transaldolasa
859	Deficiencia de transcobalamina
859	Deficiencia de transcobalamina hereditaria
2967	Deficiencia de transcobalamina I
859	Deficiencia de transcobalamina II
2967	Deficiencia de transcobalamina-I
199247	Deficiencia de transcortina
213	Deficiencia de transportador de cistina
52503	Deficiencia de transportador de creatina
52503	Deficiencia de transportador de creatina ligada al X
309031	Deficiencia de triacilglicerol-lipasa pancreática
868	Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa
79238	Deficiencia de UDP-galactosa-4-epimerasa
205	Deficiencia de UGT
79234	Deficiencia de UGT tipo 1
79235	Deficiencia de UGT tipo 2
35120	Deficiencia de UMPH1
481665	Deficiencia de UPS18
79238	Deficiencia de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
308487	Deficiencia de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa generalizada

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
26793	Deficiencia de VLCAD
247768	Deficiencia de WNT4
93601	Deficiencia de xantina deshidrogenasa
93601	Deficiencia de xantina oxidasa
93601	Deficiencia de xantina oxidorreductasa
93601	Deficiencia de XDH
75496	Deficiencia de XGPT
75496	Deficiencia de xilosil-proteína 4-beta-galactosiltransferasa
93601	Deficiencia de XO
93601	Deficiencia de XOR
37	Deficiencia de zinc hereditaria
309246	Deficiencia del activador de hexosaminidasa
404546	Deficiencia del antagonista del IL-36R
210115	Deficiencia del antagonista del receptor de interleuquina 1
329	Deficiencia del antecedente de la tromboplastina plasmática (PTA)
31150	Deficiencia del casete transportador de unión a ATP A1
255182	Deficiencia del complejo 2-oxo-glutarato
255182	Deficiencia del complejo de deshidrogenasas de cetoácidos de cadena ramificada
765	Deficiencia del complejo piruvato deshidrogenasa
3129	Deficiencia del complejo sarcosina deshidrogenasa
280133	Deficiencia del componente 3 del complemento
79244	Deficiencia del componente E2 del complejo piruvato deshidrogenasa
255182	Deficiencia del componente E3 del complejo piruvato deshidrogenasa
329	Deficiencia del factor Rosenthal
404546	Deficiencia del IL-36Ra
60	Deficiencia del inhibidor de la proteinasa alfa-1
314811	Deficiencia del receptor de ghrelina
79284	Deficiencia del transportador de cobalamina de la membrana lisosomal
71277	Deficiencia del transportador de la glucosa tipo 1
415	Deficiencia del transportador de la ornitina
59	Deficiencia del transportador de monocarboxilato 8
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina
238459	Deficiencia del transportador del CMP-ácido siálico
353217	Deficiencia del transportador mitocondrial de aspartato-glutamato 1
447784	Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato
93602	Deficiencia dual de xantina deshidrogenasa y xantina aldehido oxidasa
397959	Deficiencia en células T TCR-alfa-beta+
397959	Deficiencia en células T TCR-alfa-beta-positivo
363424	Deficiencia en IBA57
255182	Deficiencia en la proteína L del sistema de clivaje de la glicina
169150	Deficiencia en la vía terminal del complemento
420741	Deficiencia en RNF168
308473	Deficiencia eritrocitaria de galactosa epimerasa
308473	Deficiencia eritrocitaria de GALE
308473	Deficiencia eritrocitaria de UDP-galactosa 4-epimerasa
308473	Deficiencia eritrocitaria de uridina difosfato galactosa-4-epimerasa
309020	Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II
169085	Deficiencia familiar de CD8
79293	Deficiencia familiar de LCAT
309015	Deficiencia familiar de lipoproteína lipasa
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
382	Deficiencia GAMT
308487	Deficiencia generalizada de galactosa epimerasa
308487	Deficiencia generalizada de GALE
308487	Deficiencia generalizada de UDP-galactosa 4-epimerasa
432	Deficiencia gonadotrópica
432	Deficiencia gonadotrópica congénita aislada
2879	Deficiencia grave de las extremidades
2157	Deficiencia HAL
48818	Deficiencia hereditaria de ceruloplasmina
469	Deficiencia hereditaria de fructosa-1-fosfato aldolasa
71278	Deficiencia hereditaria de glutamina sintetasa
71278	Deficiencia hereditaria de GS
91354	Deficiencia hipofisaria por el síndrome de la silla turca vacía
91350	Deficiencia hipofisaria por quistes de la bolsa de Rathke
2157	Deficiencia HIS
1572	Deficiencia idiopática de inmunoglobulinas
1561	Deficiencia infantil fatal de citocromo C oxidasa
1561	Deficiencia infantil fatal de COX
254864	Deficiencia infantil reversible de citocromo C oxidasa
254864	Deficiencia infantil reversible de la cadena respiratoria
93323	Deficiencia longitudinal congénita de la fíbula
93322	Deficiencia longitudinal congénita de la tibia
93320	Deficiencia longitudinal congénita del cúbito
93321	Deficiencia longitudinal congénita del radio
26791	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
79241	Deficiencia múltiple de carboxilasas de inicio juvenil
79242	Deficiencia múltiple de carboxilasas de inicio precoz
79241	Deficiencia múltiple de carboxilasas de inicio tardío
79242	Deficiencia múltiple de carboxilasas neonatal
394532	Deficiencia múltiple de deshidrogenación de acil-CoA tipo leve
394529	Deficiencia múltiple de deshidrogenación de acil-CoA tipo neonatal grave
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas
35909	Deficiencia múltiple familiar de los factores de la coagulación
329942	Deficiencia neonatal transitoria de MAD
329942	Deficiencia neonatal transitoria múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
309111	Deficiencia pancreática combinada de lipasa-colipasa
79233	Deficiencia parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa
79233	Deficiencia parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa 1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
79233	Deficiencia parcial de HPRT
79233	Deficiencia parcial de HPRT1
79292	Deficiencia parcial de LCAT
79312	Deficiencia parcial de metilmalonil-CoA mutasa
343	Deficiencia parcial de mevalonato quinasa
2957	Deficiencia preaxial - polidactilia postaxial - hipospadias
1572	Deficiencia primaria de anticuerpos
169464	Deficiencia primaria de CD59
183675	Deficiencia selectiva de subclases de IgG
158	Deficiencia sistémica primaria de carnitina
52503	Deficiencia SLC6A8
134	Deficiencia T2
29	Deficiencia total de mevalonato quinasa
95494	Deficiencias combinadas de hormonas hipofisarias de causas genéticas
1307	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatía
2439	Deformidad con pies hendidos - disostosis mandibulofacial
1335	Deformidad de Cantrell
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 cocleosacular - catarata
3177	Degeneración espino cerebelosa - distrofia corneal
141	Degeneración esponjosa del cerebro
1575	Degeneración estriado talámica infantil
98757	Degeneración estriatonigral autosómica dominante
1576	Degeneración estriatonigral infantil
225147	Degeneración estriatonigral infantil esporádica
225154	Degeneración estriatonigral infantil familiar
86813	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana
1573	Degeneración macular juvenil con hipotricosis
178493	Degeneración macular miópica
137672	Degeneración marginal pelúcida
726	Degeneración neuronal progresiva de la infancia con enfermedad hepática
98757	Degeneración nigroespinodental con oftalmoplejía nuclear
1574	Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma
67042	Degeneración retiniana de inicio tardío
1577	Degeneración talámica infantil
3311	Degeneración talámica simétrica infantil
1243	Degeneración viteliforme macular polimórfica
898	Degeneración vitreorretiniana de Wagner
91496	Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve
1627	Del (5)(q35)
1627	Del (5)(qter)
254525	Del (14)(q32.2) paterna
401986	Del(1)(p31p32)
456298	Del(1)(p35.2)
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)
369881	Del(2)(p21) sin cistinuria
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)
1001	Del(2)(q37)
1621	Del(3)(q13)
356947	Del(3)(q26q27)
397695	Del(3)(q27.3)
65286	Del(3)(q29)
435638	Del(3)p(25.3)
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)
401923	Del(9)(q31.1q31.3)
284169	Del(10)(p11.21p12.31)
276413	Del(10)(q22.3q23.3)
444002	Del(11)(q22.2q22.3)
2308	Del(11)(q23.3)
2308	Del(11)(qter)
313884	Del(12)(p12.1)
280325	Del(12)(p13.33)
94063	Del(12)(q14)
289513	Del(12)(q15)(q21.1)
412035	Del(13)(q12.3)
1587	Del(13)(q14)
96168	Del(13)(q34)
261120	Del(14)(q11.2)
261144	Del(14)(q12)
264200	Del(14)(q22q23)
401935	Del(14)(q24.1q24.3)
254528	Del(14)(q32.2) materna
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)
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)
313781	Del(20)(p13)
444051	Del(20)(q11.2)
261304	Del(20)(q13) paterna
261311	Del(20)(q13.33)
261323	Del(21)(q22.11q22.12)
268261	Del(21)(q22.13q22.2)
96123	Del(22)
261330	Del(22)(q11.2) distal
261476	Del(X)(p21)
1643	Del(X)(p23)
456298	Deleción 1p35.2
1606	Deleción 1p36

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1606	Deleción 1pter
1001	Deleción 2q37
1001	Deleción 2q37-qter
65286	Deleción 3qter
281	Deleción 5p-
1627	Deleción 5q35
1636	Deleción 7q3
284160	Deleción 8q21.11
1642	Deleción 9p
284169	Deleción 10p11.21p12.31
1581	Deleción 10q no distal
276413	Deleción 10q22.3q23.3
94063	Deleción 12q14
289513	Deleción 12q15q21.1
1590	Deleción 13q32
1597	Deleción 17q23 q24
1600	Deleción 18q
96123	Deleción 22
48652	Deleción 22q13
1620	Deleción distal 3p
280	Deleción distal 4p
96145	Deleción distal 4q
1627	Deleción distal 5q
96125	Deleción distal 6p
96126	Deleción distal 7p
1580	Deleción distal 10p
2308	Deleción distal 11q
280325	Deleción distal 12p
96149	Deleción distal 12q
96168	Deleción distal 13q34
96150	Deleción distal 14q
96129	Deleción distal 19p
96152	Deleción distal 20q
96145	Deleción intersticial 4q
96126	Deleción intersticial 7p
96149	Deleción intersticial 12q
96129	Deleción intersticial 19p
96152	Deleción intersticial 20q
96136	Deleción no distal 7p
96160	Deleción no distal 12q
96164	Deleción no distal 20q
96136	Deleción no terminal 7p
96160	Deleción no terminal 12q
96164	Deleción no terminal 20q
1646	Deleción parcial del cromosoma Y
1606	Deleción subtelomérica 1p36
96168	Deleción subtelomérica 13q34
280	Deleción telomérica 4p
96145	Deleción telomérica 4q
1627	Deleción telomérica 5q
96126	Deleción telomérica 7p
1580	Deleción telomérica 10p
2308	Deleción telomérica 11q
96149	Deleción telomérica 12q
96150	Deleción telomérica 14q
96129	Deleción telomérica 19p
96152	Deleción telomérica 20q
96145	Deleción terminal 4q
96126	Deleción terminal 7p
96149	Deleción terminal 12q
96129	Deleción terminal 19p
96152	Deleción terminal 20q
231237	Delta-beta-talasemia
248340	Delta-SPD aislada
97353	Demencia de Boxer
97345	Demencia familiar tipo británica
97346	Demencia familiar tipo danesa
313808	Demencia familiar tipo Neumann
275872	Demencia frontotemporal con enfermedad de la motoneurona
275872	Demencia frontotemporal con esclerosis lateral amiotrófica
293848	Demencia frontotemporal, variante con atrofia temporal derecha
168782	Demencia infantil
136	Demencia multi-infarto hereditaria
412066	Demencia neurodegenerativa asociada a PRKAR1B con filamentos intermedios
97353	Demencia pugilística
97353	Demencia pugilística
100069	Demencia semántica
168782	Dementia infantilis
283	Demodicidosis
99828	Dengue
49042	Dentinogénesis imperfecta
71267	Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - discapacidad 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
289157	Dependencia de vitamina D tipo 1
1416	Deposición familiar de pirofosfatos de calcio
1416	Deposición hereditaria de pirofosfatos de calcio
369950	Der(8)t(8;12)
1655	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia
2856	Derivados mullerianos persistentes
330064	Dermatitis actínica crónica
330064	Dermatitis fotosensible 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 osteólisis tipo Kirghize
33111	Dermatocalasia granulomatosa
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante
1306	Dermatofibrosis lenticular diseminada con osteopoiquilia
397587	Dermatofitosis granulomatosa diseminada
397587	Dermatofitosis profunda
1659	Dermatoleucodistrofia
221	Dermatomiositis
221	Dermatomiositis del adulto
93672	Dermatomiositis juvenil
398117	Dermatomiositis neonatal
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis
46488	Dermatosis IgA linear
222	Dermatosis pustulosa erosiva de cuero cabelludo
48377	Dermatosis pustulosa subcórnea
231573	Dermatosis vesicular y erosiva congénita
1660	Dermo-odonto displasia
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
137617	Dermopatía fibrosante nefrogénica
1662	Dermopatía restrictiva
1662	Dermopatía restrictiva letal
2406	Desconexión cerebromeduloespinal

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
168598	Desmielinización cerebral por deficiencia de metionina adenosiltransferasa
228165	Desmielinización concéntrica
98909	Desminopatía
35107	Desmosterolosis
69736	Despigmentación aguda bilateral del iris
91495	Desprendimiento de retina congénito
1571	Desprendimiento de retina encefalocele occipital
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
1827	DFNA
383	DFNX2
31112	DFSP
49042	DGI
49042	DGI no sindrómica
49042	DGI sin OI
166260	DGI-2
373	DGSX
480541	DHL
139518	dHMN1
139525	dHMN2
139547	dHMN3 y dHMN4
139536	dHMN5
100998	dHMN5B
98920	dHMN6
139589	dHMN7
357043	dHMN con signos de la motoneurona superior
314485	dHMN de inicio en el adulto joven
139557	dHMN ligada al X tipo 3
139552	dHMNJ
75376	DHRD
49042	DI
166260	DI-2
251940	DIA/DIG
225	Diabetes de herencia materna y sordera
552	Diabetes de la edad madura que se presenta en el joven
552	Diabetes del adulto joven
178029	Diabetes insípida central
95626	Diabetes insipida central adquirida
30925	Diabetes insípida central hereditaria
223	Diabetes insípida nefrogénica
178029	Diabetes insípida neurogénica
95626	Diabetes insipida neurogénica adquirida
30925	Diabetes insípida neurogénica hereditaria
93111	Diabetes juvenil de inicio en la madurez tipo 5
79086	Diabetes lipoatrófica adquirida
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente
65288	Diabetes mellitus neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa
99886	Diabetes mellitus neonatal transitoria
1667	Diabetes mellitus precoz con displasia epifisaria múltiple
99885	Diabetes monogénica de la infancia
79118	Diabetes neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos
99654	Diabetes pancreática fibrocalculosa
99654	Diabetes pancreática tropical
225	Diabetes y sordera heredadas por vía materna
97286	Díada Carney
97286	Díada Carney-Stratakis
97286	Díada de Carney
97286	Díada de Carney-Stratakis
97286	Díada GIST-paraganglioma
66637	Diáfano-espondilodisostosis
97282	Diarrea acuosa - hipopotasemia - aclorhidria
83620	Diarrea congénita con malabsoción por insuficiencia de células enteroendocrinas
53689	Diarrea congénita con pérdida de cloro
1670	Diarrea crónica con atrofia villositaria
397606	Diarrea crónica con HSAN
397606	Diarrea crónica con neuropatía sensitiva autonómica hereditaria
397606	Diarrea crónica con NSAH
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía exudativa
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas
103907	Diarrea crónica por deficiencia 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
84064	Diarrea sindrómica
84064	Diarrea sindrómica/síndrome trico-hepato-entérico
103908	Diarrea sódica congénita
103909	Diarrea-vómitos por deficiencia de trehalasa
2004	Diastema laringotraqueoesofágica
1671	Diastematomielia
220443	Diátesis hemorrágica por deficiencia de síntesis de tromboxano
73271	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno
370046	Didimosis aplasticosebácea
83450	Diente fantasma
166260	Dientes de Capdepont
83450	Dientes fantasmas
1654	Dientes neonatales - pseudo obstrucción intestinal - ductus arterioso persistente
49042	Dientes opalescentes sin OI
49042	Dientes opalescentes sin osteogénesis imperfecta
85198	Diespondiloencondromatosis
227	Difalia
352577	Dificultades graves en la alimentación - retraso en el desarrollo - microcefalia por deficiencia de ASXL3
128	Difilobotriasis
1679	Difteria
38874	Dihidropirimidinuria
→91387	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
480501	Dilatación quística congénita del tracto biliar
231111	DILE
1756	Dipigo
480701	Diplejía facial con parestesias
480701	Diplejía facial con parestesias variante del SGB

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
480701	Diplejía facial con parestesias variante del síndrome de Guillain-Barré
2048	Diplejía facio - faringo - gloso - masticatoria
1681	Diprosopia
1681	Diprosopus
210115	DIRA
166291	Dirofilariasis
1764	Disautonomía familiar
314381	Disautonomía familiar con contracturas
441	Disautonomía pura
412	Disbetalipoproteinemia familiar
289483	Discapacidad intelectual - alacrimia - acalasia
364577	Discapacidad intelectual - braquidactilia - Síndrome de Pierre Robin
3041	Discapacidad intelectual - calvicie - luxación de rótula - acromicria
171860	Discapacidad intelectual - catarata - cifosis
→324737	Discapacidad intelectual - catarata - coloboma - cifosis
→324737	Discapacidad intelectual - catarata - coloboma - quifosis
3042	Discapacidad intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía
3044	Discapacidad intelectual - dismorfia - hipogonadismo - diabetes mellitus
329224	Discapacidad intelectual - dismorfismo craneofacial - criptorquidia
171851	Discapacidad intelectual - enteropatía - sordera - neuropatía periférica - ictiosis - queratodermia
2139	Discapacidad intelectual - epilepsia - nariz bulbosa
1240	Discapacidad intelectual - estatura baja - epífisis de las rodillas en forma de cuña
3074	Discapacidad intelectual - estatura baja - hipertelorismo
3409	Discapacidad intelectual - estatura baja - manos contracturas
166108	Discapacidad intelectual - hipotonía - dismorfismo facial
356996	Discapacidad intelectual - hipotonía - espasticidad - trastorno del sueño
3050	Discapacidad intelectual - hipotonía - hiperpigmentación
3051	Discapacidad intelectual - hipotriquia - braquidactilia
3067	Discapacidad intelectual - microcefalia - anomalías falángicas y faciales
3068	Discapacidad intelectual - miopatía - estatura baja - defecto endocrino
352530	Discapacidad intelectual - obesidad - malformaciones cerebrales - dismorfismo facial
75858	Discapacidad intelectual - obesidad troncal - distrofia retiniana - micropene
3082	Discapacidad intelectual - polidactilia - cabellos impeinables
100973	Discapacidad intelectual asociada al sitio frágil FRAXE
178469	Discapacidad intelectual autosómica dominante no sindrómica
352530	Discapacidad intelectual autosómica recesiva por deficiencia de TRAPPC9
100973	Discapacidad intelectual FRAXE
94066	Discapacidad intelectual grave - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales
3078	Discapacidad intelectual grave ligada al X, tipo Gustavson
280763	Discapacidad intelectual grave y paraplejía espástica progresiva
777	Discapacidad intelectual inespecífica ligada al X
85327	Discapacidad intelectual ligada al X - acromegalia - hiperactividad
85330	Discapacidad intelectual ligada al X - agenesia del corpus callosum - cuadriparesia espástica
→3057	Discapacidad intelectual ligada al X - anomalía en el metabolismo de la monoamino oxidasa A
85338	Discapacidad intelectual ligada al X - ataxia - apraxia
324410	Discapacidad intelectual ligada al X - cardiomegalia - insuficiencia cardíaca congestiva
163982	Discapacidad intelectual ligada al X - cuadriparesia espástica
85280	Discapacidad intelectual ligada al X - cubitus valgus - rostro típico
2958	Discapacidad intelectual ligada al X - dismorfismo - atrofia cerebral
85278	Discapacidad intelectual ligada al X - dismorfismo craneofacial - epilepsia - oftalmoplejía - atrofia cerebelar
85319	Discapacidad intelectual ligada al X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico
3052	Discapacidad intelectual ligada al X - epilepsia - psoriasis
85317	Discapacidad intelectual ligada al X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo
59	Discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía
85329	Discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo
85320	Discapacidad intelectual ligada al X - macrocefalia - macroorquidismo
3077	Discapacidad intelectual ligada al X - psicosis - macroorquidismo
85318	Discapacidad intelectual ligada al X - pubertad precoz - obesidad
163979	Discapacidad intelectual ligada al X - síndrome craneofacioesquelético
67045	Discapacidad intelectual ligada al X con deficiencia aislada de hormona de crecimiento
776	Discapacidad intelectual ligada al X con hábito marfanoide
364028	Discapacidad intelectual ligada al X debida a anomalías en GRIA3
85279	Discapacidad intelectual ligada al X sindrómica por mutación en JARID1C
85274	Discapacidad intelectual ligada al X sindrómica tipo 7
85295	Discapacidad intelectual ligada al X sindrómica tipo 10
85273	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Abidi
85274	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Ahmad
85276	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Armfield
3056	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Brooks
85293	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Cabezas
85277	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Cantagrel
163971	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Cilliers
→93950	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Fichera
93947	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Golabi-Ito-Hall
→457240	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Gu

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
93952	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Hedera
163961	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Kroes
→1762	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Lubs
85283	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Miles-Carpenter
163937	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Najm
163956	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Nascimento
85322	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Pai
93945	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Porteous
→776	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Raymond
85285	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Schimke
3062	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Schutz
85323	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Seemanova
85286	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Shashi
85324	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Shrimpton
85287	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Siderius
3063	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Snyder
85325	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Stevenson
85288	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Stocco Dos Santos
85326	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Stoll
85278	Discapacidad intelectual ligada al X tipo sudafricano
93950	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Sutherland-Haan
85328	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Turner
163976	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Van Esch
→85293	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Vitale
85290	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Wilson
→280	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Wittwer
→59	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Zorick
93951	Discapacidad intelectual ligada al X, forma dominante - epilepsia
137831	Discapacidad intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelosa
251383	Discapacidad intelectual ligado al X - microcefalia - malformación cortical - hábito delgado
88616	Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica recesiva
777	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X
101685	Discapacidad intelectual rara no sindrómica
280384	Discapacidad intelectual recesiva - disfunción motora - contracturas articulares múltiples
83648	Discapacidad intelectual recesiva ligada al X - macrocefalia - disfunción de los cilios
85295	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X, tipo 10
166108	Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel
3079	Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires
→324737	Discapacidad intelectual tipo Kahrizi
3080	Discapacidad intelectual tipo Wolff
447788	Discapacidad visual cerebral
447788	Discapacidad visual cortical
244	Discinesia ciliar primaria
247522	Discinesia ciliar primaria - retinosis pigmentaria
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial
98809	Discinesia paroxística cinesigénica
98809	Discinesia paroxística cinesigénica familiar
31709	Discinesia paroxística cinesigénica y convulsiones infantiles
→98784	Discinesia paroxística hipnagógica
→98784	Discinesia paroxística hipogénica
98811	Discinesia paroxística inducida por esfuerzo
98810	Discinesia paroxística no cinesigénica
→98784	Discinesia paroxística nocturna
296	Discondroplasia
240	Discondrosteosis de Léri-Weill
1765	Discondrosteosis nefropatía
216694	Discordancia de la conexión atrioventricular y ventriculoarterial
860	Discordancia ventriculoarterial aislada
860	Discordancia ventriculoarterial con concordancia atrioventricular
216694	Discordancia ventriculoarterial y atrioventricular
41	Discromatosis simétrica hereditaria
241	Discromatosis universal
229	Disección aórtica familiar
36382	Disección arterial cervical familiar
1682	Disección arterial con lentiginosis
458718	Disección coronaria espontánea idiopática
36382	Disección de arterias cervicales hereditaria
458718	Disección espontánea de arterias coronarias idiopática
1223	Disentería ciliar
353253	Disestesia oral
99082	Disfagia lusoria
54028	Disfagia sideropénica
1799	Disfasia congénita familiar
98881	Disfibrinogenemia familiar
99000	Disfrofia foveomacular de inicio en el adulto
99000	Disfrofia foveomacular de inicio en el adulto con neovascularización coroidea
52430	Disfrofia 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
169090	Disfunción inmune por la inactivación de células T por un defecto de la entrada de calcio
137929	Disfunción neonatal del tronco del encéfalo
477787	Disfunción plaquetaria asociada a PLA2G4A
477787	Disfunción plaquetaria por una deficiencia de fosfolipasa-A2 alfa citosólica
93111	Disfunción renal - diabetes de inicio precoz
1767	Disfunción vestibulococlear progresiva familiar
957	Disgenesia acropectovertebral
1768	Disgenesia caudal familiar
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa
300570	Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por mutación en TUBB3
→3157	Disgenesia del cuerpo calloso - hipopituitarismo
1497	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1770	Disgenesia gonadal - anomalías múltiples
168563	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía sensitivo-motora
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
243	Disgenesia ovárica 46,XX
243	Disgenesia ovárica hipergonadotrópica
169095	Disgenesia quística alinfoide del timo
3033	Disgenesia renotubular
33355	Disgenesia reticular
1773	Disgenesia sacrococcígea
251510	Disgenesia testicular parcial 46,XY
3033	Disgenesia tubular renal
97368	Disgenesia tubular renal asociada a fármacos
97369	Disgenesia tubular renal de origen genético
97367	Disgenesia tubular renal por transfusión gemelo-gemelo
99912	Disgerminoma ovárico maligno
467166	Disgiria asociada a una tubulinopatía
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar
1516	Disinostosis craneofacial
412	Dislipidemia tipo 3
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
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
2104	Dismorfismo - pectus carinatum - laxitud en las articulaciones
289553	Dismorfismo - pérdida de audición conductiva - defecto cardíaco
2588	Dismorfismo facial - discapacidad intelectual - estatura baja - pérdida de audición
352712	Dismorfismo facial - inmunodeficiencia - livedo - estatura baja
480880	Dismorfismo facial restringido a mujeres ligado al X - estatura baja - atresia de coanas - discapacidad intelectual
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
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 anormalidades faciales y genitales
1784	Disostosis acro-fronto-facio-nasal
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
2211	Disostosis acrofrontofacionasal tipo 2
1452	Disostosis cleidocraneal
1798	Disostosis craneofacial - hiperplasia diafisaria
800	Disostosis endocondral metaepifisaria tipo Catel-Hempel
329252	Disostosis espondilocostal - hipospadias - discapacidad intelectual
94095	Disostosis espondilocostal - malformaciones anales y genitourinarias
2311	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva
1797	Disostosis espondilocostal forma dominante
1790	Disostosis faciocranenana hipomandibular
2019	Disostosis fémur-peroné-cúbito
1827	Disostosis frontonasal acromélica
→263463	Disostosis humero espinal
→263463	Disostosis humero-espinal

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
357158	Disostosis mandibulofacial - macroblefaron - macrostomía
443995	Disostosis mandibulofacial con alopecia
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 - discapacidad intelectual - sordera
1794	Disostosis oculo-maxilo-facial
141136	Disostosis oromandibular
141136	Disostosis otomandibular
1795	Disostosis periférica
1798	Disostosis tipo Stanescu
3317	Disostosis toraco-pélvica
956	Displasia acro-pectoro-renal
63446	Displasia acrocapitofemoral
2098	Displasia acromesomélica tipo Grebe
968	Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux
969	Displasia acromícrica
957	Displasia acropectovertebral
210122	Displasia alveolo-capilar con mal alineamiento de las vasos pulmonares
210122	Displasia alveolo-capilar con mal alineamiento de las venas pulmonares
210122	Displasia alveolo-capilar congénita
93347	Displasia anauxética
217656	Displasia arritmogénica familiar aislada del ventrículo derecho
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
168796	Displasia atriodigital tipo esloveno
1296	Displasia branquial - discapacidad 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-trigemino-dérmica
1394	Displasia cerebro-facio-torácica
137678	Displasia checa tipo metatarsal
1801	Displasia cifomélica
3472	Displasia cleidocraneal - micrognatia - pulgares ausentes
2763	Displasia con huesos gráciles
319195	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna
420794	Displasia cono-espondilar
163681	Displasia cortical - síndrome de epilepsia focal
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
268994	Displasia cortical focal aislada tipo II
268994	Displasia cortical tipo Taylor
7	Displasia craneo - cerebelo - cardíaca
2053	Displasia cráneo carpo tarsal
1515	Displasia cráneo-ectodérmica
1521	Displasia cráneo-fronto-nasal - anomalía de Poland
1513	Displasia craneodiafisaria
1520	Displasia craneofrontonasal
228390	Displasia craneofrontonasal con alopecia e hipogonadismo
1519	Displasia cráneofrontonasal tipo Teebi
50814	Displasia craneolenticulosutural
85184	Displasia craneometadiafisaria, tipo hueso wormiano
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
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
319192	Displasia de la unión diencéfalo-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
→1263	Displasia de Piepkorn
3144	Displasia de Schneckenbecken
85191	Displasia de Singleton-Merten
178355	Displasia de Smith-McCort
3206	Displasia de Stüve-Wiedemann
3326	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón
→782	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera
269229	Displasia del tegmento pontino
→2909	Displasia del tejido conjuntivo tipo Spellacy
398166	Displasia dérmica facial focal
398173	Displasia dérmica facial focal 2, tipo Brauer-Setleis
1807	Displasia dérmica facial focal 3 tipo Setleis
79133	Displasia dérmica facial focal tipo Brauer
79133	Displasia dérmica focal facial 1 tipo Brauer
398173	Displasia dérmica focal facial 2 tipo Brauer-Setleis
1807	Displasia dérmica focal facial 3 tipo Setleis
398189	Displasia dérmica focal facial 4
79133	Displasia dérmica focal facial tipo 1
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
398173	Displasia dérmica focal facial tipo II
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III
398189	Displasia dérmica focal facial tipo IV
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
1812	Displasia ectodérmica - discapacidad intelectual - malformación del sistema nervioso central
1897	Displasia ectodérmica - ectrodactilia - distrofia macular
→2036	Displasia ectodérmica - quiste adrenal
247820	Displasia ectodérmica - sindactilia
247827	Displasia ectodérmica - sindactilia cutánea
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
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
→3253	Displasia ectodérmica tipo isla Margarita
→1071	Displasia ectodérmica tipo Rapp-Hodgkin
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
166024	Displasia epifisaria múltiple - macrocefalia - facies distintivas
166011	Displasia epifisaria múltiple - miopía - sordera
93307	Displasia epifisaria múltiple autosómica recesiva
166029	Displasia epifisaria múltiple con displasia grave femoral proximal
166016	Displasia epifisaria múltiple con fenotipo Robin
166032	Displasia epifisaria múltiple con miniepífisis
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 epifisiaria-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
1830	Displasia espondilo epifisaria - síndrome nefrótico
1856	Displasia espondilo periférica cúbito corto
1190	Displasia espondilo-húmero-femoral
228387	Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria
163654	Displasia espondiloepifisaria - braquidactilia - trastorno del habla
163649	Displasia espondiloepifisaria - craneosinostosis - fisura palatina - cataratas - discapacidad intelectual
→93284	Displasia espondiloepifisaria - distrofia corneal punteada
353298	Displasia espondiloepifisaria - distrofia retiniana - inmunodeficiencia
163668	Displasia espondiloepifisaria - miopía - sordera neurosensorial
1159	Displasia espondiloepifisaria artropatía progresiva
263463	Displasia espondiloepifisaria con dislocaciones congénitas de las articulaciones tipo CHST3
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita
750	Displasia espondiloepifisaria pseudoacondroplásica
163665	Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn
93284	Displasia espondiloepifisaria tardía
→93284	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers
163654	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu
370015	Displasia espondiloepifisaria tipo Isidor
93283	Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley
163668	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot
263482	Displasia espondiloepifisaria tipo Maroteaux
163649	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura
→263463	Displasia espondiloepifisaria tipo Omani
93282	Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní
163662	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon
459051	Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu
→93284	Displasia espondiloepifisiaria - distrofia puntiforme de la córnea
168552	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
168454	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve
168544	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden
99642	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu
93351	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Irapa
156728	Displasia espondiloepimetafisaria tipo matrilina-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
93357	Displasia espondilometaepifisaria tipo Sponastrime
85167	Displasia espondilometafisaria - distrofia de conos-bastones
401979	Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva tipo Mégarbané
93316	Displasia espondilometafisaria con genu valgo grave
→1855	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
168544	Displasia espondilometafisaria ligada a X
168544	Displasia espondilometafisaria ligada al cromosoma X
448267	Displasia espondilometafisaria regresiva
171866	Displasia espondilometafisaria tipo agrecán
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Argelia
370019	Displasia espondilometafisaria tipo Czarny-Ratajczak
93315	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'
93314	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian
93315	Displasia espondilometafisaria tipo Sutcliffe
1436	Displasia esquelética - discapacidad intelectual
1858	Displasia esquelética - epilepsia - estatura baja
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3
166277	Displasia esquelética con huesos wormianos - fracturas múltiples - dentinogénesis imperfecta
800	Displasia esquelética de Burton
935	Displasia esquelética de miembros cortos con IDCG
935	Displasia esquelética de miembros cortos con inmunodeficiencia combinada grave
935	Displasia esquelética de miembros cortos con SCID
464366	Displasia esquelética letal asociada a NEK9
1426	Displasia esquelética, tipo Greenberg
374	Displasia facio-aurículo-vertebral
1972	Displasia faciocardiomélica
915	Displasia faciogenital
249	Displasia fibrosa de hueso
93277	Displasia fibrosa monostótica
93276	Displasia fibrosa poliostótica
83451	Displasia florida ósea
398189	Displasia focal facial preauricular
1791	Displasia frontofacionasal
1826	Displasia frontometafisaria
1827	Displasia frontonasal acromélica
306542	Displasia frontonasal asociada a ALX1
391474	Displasia frontonasal asociada a ALX-3
228390	Displasia frontonasal con alopecia y anomalía genital
228390	Displasia frontonasal con alopecia y anormalidades genitales
2623	Displasia geleofísica
53697	Displasia gnatodiafisaria
1426	Displasia HEM
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
→175	Displasia metafisaria sin hipotricosis
85188	Displasia metafisaria tipo Braun-Tinschert
2635	Displasia metatrópica
93311	Displasia micro-epifisaria hereditaria bilateral
85172	Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson
93329	Displasia micromélica - dislocación del radio

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

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 Zunich
374	Displasia OAV
374	Displasia óculo-aurículo-vertebral
→1200	Displasia óculo-oto-facial
2705	Displasia oculocerebral
2710	Displasia oculodentodigital
2710	Displasia oculodentoósea
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica
2723	Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica
67039	Displasia odontomaxilar segmentaria
1811	Displasia odontomicroniquial
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica
85182	Displasia ósea - fibrosarcoma medular
83451	Displasia ósea florida
313855	Displasia ósea letal perinatal con incurvación de las extremidades
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
1842	Displasia ósea tipo Holmgren letal
2370	Displasia ósea tipo Larsen - enanismo
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
443995	Displasia oto-mandibular bilateral y simétrica con alopecia
2791	Displasia otodental
2892	Displasia pilodental
228379	Displasia pilomatrix
85166	Displasia platispondílica esquelética letal tipo Torrance
85166	Displasia platispondílica tipo Torrance
85166	Displasia platispondílica tipo Torrance-Luton
93308	Displasia poliepifisaria tipo 1
93307	Displasia poliepifisaria tipo 4
93311	Displasia poliepifisaria tipo 5
85195	Displasia poliostótica osteolítica expansiva hereditaria
750	Displasia pseudoacondroplásica
85174	Displasia pseudodiastrófica
93108	Displasia renal
3156	Displasia renal - aplasia retiniana
140969	Displasia renal - distrofia pigmentaria de la retina - ataxia cerebelosa - displasia del esqueleto
140969	Displasia renal - distrofia pigmentaria retiniana - ataxia cerebelosa - displasia esquelética
93173	Displasia renal bilateral
1849	Displasia renal dominante estenosis infundibulo pélvica
1851	Displasia renal multiquística
97364	Displasia renal multiquística bilateral
97363	Displasia renal multiquística 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
466695	Displasia supra-apical
2655	Displasia tanatofórica
1860	Displasia tanatofórica tipo 1
93274	Displasia tanatofórica tipo 2
→175	Displasia tanatofórica, variante de Glasgow
1861	Displasia tóracica hidrocefalia
3317	Displasia toraco-laringo-pélvica
1803	Displasia toracomélica
3357	Displasia trico-odonto-onico - sindactilia autosómica dominante
3355	Displasia trico-odonto-oniquial
1864	Displasia tricúspide
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
217656	Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada
209908	Dispraxia verbal
69745	Disqueratoma folicular
69745	Disqueratoma verrugoso
1775	Disqueratosis congénita
3088	Disqueratosis congénita con retinopatía exudativa bilateral
352657	Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria
352657	Disqueratosis intraepitelial corneal benigna hereditaria
254351	Distal del(7)(q11.23)
3115	Distasia arrefléxica hereditaria, tipo Roussy-Lévy
99177	Distiquiasis aislada
→33001	Distiquiasis anomalías cardiovasculares
1685	Distomatosis
1685	Distomiasis
→98808	Distonia 14 (DYT14)
210571	Distonía 16
98811	Distonía 18
420492	Distonía 23
420485	Distonía 24
370114	Distonía cervical combinada
420492	Distonía cervical de inicio en el adulto tipo DYT23
420485	Distonía craneocervical con afectación laríngea y de las extremidades superiores
256	Distonía de Oppenheim
256	Distonía de torsión de inicio precoz
256	Distonía de torsión generalizada de inicio precoz
256	Distonía de torsión idiopática
98805	Distonía de torsión idiopática no-DYT1
98806	Distonía de torsión idiopática tipo mixto
98808	Distonía dopa-sensible autosómica dominante
101150	Distonia dopa-sensible autosómica recesiva
98808	Distonía dopa-sensible deficiente en GTPCH1
101150	Distonía dopa-sensible deficiente en tirosina hidroxilasa
70594	Distonia dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329466	Distonía focal autosómica dominante, DYT25
98806	Distonía generalizada de aparición cervical y en extremidades superiores
256	Distonía generalizada precoz de inicio en las extremidades
98808	Distonía hereditaria progresiva con marcada fluctuación diurna
256	Distonía idiopática
36899	Distonía mioclónica
→36899	Distonía mioclónica 15
254851	Distonía mitocondrial de transmisión materna
256	Distonía muscular deformante
93958	Distonía oromandibular
210571	Distonía parkinsonismo de inicio precoz
→98784	Distonía paroxística hipnagógica
→98784	Distonía paroxística nocturna
98807	Distonía primaria con fenotipo mixto
256	Distonía primaria de inicio precoz
99657	Distonía primaria tipo DYT2
98806	Distonía primaria tipo DYT6
98807	Distonía primaria tipo DYT13
370103	Distonía primaria tipo DYT17
306734	Distonía primaria tipo DYT21
464440	Distonía primaria tipo DYT27
36899	Distonía sensible al alcohol
199351	Distonía-parkinsonismo asociados a PLA2G6
199351	Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto
71517	Distonia-parkinsonismo de inicio rápido
238455	Distonía-parkinsonismo infantil
53351	Distonía-parkinsonismo ligada al X
199351	Distonía-parkinsonismo tipo Paisan-Ruiz
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de proteina surfactante B
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B
217566	Distrés respiratorio crónico con deficiencia 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 central discoide
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
98961	Distrofia corneal de la membrana de Bowman tipo I
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
98961	Distrofia corneal geográfica
98961	Distrofia corneal granular atípica
98962	Distrofia corneal granular clásica
98961	Distrofia corneal granular superficial
98962	Distrofia corneal granular tipo 1
98963	Distrofia corneal granular tipo 2
98961	Distrofia corneal granular tipo 3
98962	Distrofia corneal granular tipo I
98963	Distrofia corneal granular tipo II
98961	Distrofia corneal granular tipo III
98969	Distrofia corneal macular
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 coroidea 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 electrorretinograma escotópico supranormal
209932	Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de los bastones al electrorretinograma
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de los bastones al ERG
1872	Distrofia de conos y bastones
1873	Distrofia de conos y bastones - amelogénesis imperfecta
1490	Distrofia de córnea - sordera de percepción
98961	Distrofia de la membrana limitante anterior tipo I
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
99001	Distrofia en patrón en forma de mariposa
99003	Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus
99003	Distrofia en patrón multifocal que simula la enfermedad de Stargardt
99003	Distrofia en patrón multifocal simulando la enfermedad de Stargardt
98975	Distrofia endotelial hereditaria congénita 1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
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 inicio en el adulto
269	Distrofia FSH
293381	Distrofia Helsinglandica
251287	Distrofia macular anular concéntrica benigna
75381	Distrofia macular cistoide
1243	Distrofia macular de Best
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
1573	Distrofia macular juvenil con hipotricosis
247834	Distrofia macular oculta
99001	Distrofia macular pigmentaria en forma de mariposa
99000	Distrofia macular viteliforme de inicio en el adulto
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
→52430	Distrofia miotónica tipo 3
98970	Distrofia moteada de la córnea
424261	Distrofia muscular autosómica recesiva por deficiencia de la proteína 1 de interacción torsina-1A
424261	Distrofia muscular autosómica recesiva por deficiencia de LAP1B
424261	Distrofia muscular con debilidad progresiva, contracturas distales y columna vertebral rígida
1875	Distrofia muscular congénita - catarata infantil - hipogonadismo
157973	Distrofia muscular congénita asociada a LMNA
370959	Distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa
280671	Distrofia muscular congénita con anomalías mitocondriales estructurales
34520	Distrofia muscular congénita con deficiencia de alfa-7 integrina
34520	Distrofia muscular congénita con deficiencia de ITGA7
370968	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual
329178	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave
371007	Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud
272	Distrofia muscular congénita de Fukuyama
588	Distrofia muscular congénita de Santavuori
75840	Distrofia muscular congénita de Ullrich
280671	Distrofia muscular congénita megaconial
258	Distrofia muscular congénita merosina negativa
258	Distrofia muscular congénita por deficiencia de laminina alfa 2
157973	Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA
280671	Distrofia muscular congénita por un defecto de biosíntesis de fosfatidilcolina
370980	Distrofia muscular congénita sin discapacidad intelectual
258	Distrofia muscular congénita tipo 1A
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B
→370953	Distrofia muscular congénita tipo 1C
→370953	Distrofia muscular congénita tipo 1D
272	Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama
86812	Distrofia muscular de cinturas - discapacidad 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
363543	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de desmina
352479	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de ISPD
254361	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de plectina
1878	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de 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
34515	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I
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
206554	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M
206559	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
206564	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2O
280333	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2P
254361	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Q
363543	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2R
369840	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2S
363623	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2T
352479	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2U
466801	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2W
476084	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X
424261	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y
480682	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Z
62	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de alfa-sarcoglicano
119	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de beta-sarcoglicano
267	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de calpaína
265	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de caveolina-3
219	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de delta-sarcoglicano
268	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de disferlina
34515	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de FKRP
353	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de gamma-sarcoglicano
264	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de lamina A/C
266	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de miotilina
445110	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK
34514	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de teletonina
1878	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de TRIM32
98896	Distrofia muscular de Duchenne
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
399096	Distrofia muscular de Miyoshi tipo 3
437572	Distrofia muscular escapuloperoneal de inicio tardío asociada a MYH7
431272	Distrofia muscular escapuloperoneal ligada al X
75840	Distrofia muscular escleroatónica
269	Distrofia muscular facioescapulohumeral
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal
270	Distrofia muscular oculofaríngea
1877	Distrofia muscular sustancia blanca cerebral esponjosa
609	Distrofia muscular tibial
609	Distrofia muscular tibial finlandesa
98895	Distrofia muscular tipo Becker
199340	Distrofia muscular tipo Selcen
98972	Distrofia nebulosa central de François
35069	Distrofia neuroaxonal infantil
534	Distrofia óculo-cerebro-renal
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
1871	Distrofia progresiva de conos
99002	Distrofia reticular del epitelio pigmentario de la retina
352718	Distrofia retiniana - coloboma del iris - síndrome de acné comedogénico
75327	Distrofia retiniana central del epitelio pigmentario
397758	Distrofia retiniana con anomalías de la capa nuclear interna y de las células ganglionares
397758	Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares
75376	Distrofia retiniana en panal de Doyne
364055	Distrofia retiniana grave de inicio en la primera infancia
364055	Distrofia retiniana grave de inicio precoz
352718	Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol
99995	Distrofia simpática refleja
293381	Distrofia Smolandiensis
180	Distrofia tapetocoroidal
474	Distrofia torácica asfixiante de Jeune
474	Distrofia torácica asfixiante del recién nacido
274	Distrofia trombocítica hemorrágica
1243	Distrofia viteliforme macular de Best
1243	Distrofia viteliforme macular de inicio juvenil
1243	Distrofia viteliforme macular de inicio precoz
1243	Distrofia viteliforme macular tipo 2
98895	Distrofinopatía de Becker
98896	Distrofinopatía grave tipo Duchenne
404546	DITRA
1686	Divertículo cardíaco
91358	Divertículo congénito del esófago
99077	Divertículo de Kommerell
431347	Divertículo uracal
431347	Divertículo vesicouracal
91131	DK1-CDG
1775	DKC
300888	DLBCL con inflamación crónica
289661	DLBCL positivo al EBV en ancianos
252031	DLM
221	DM
273	DM1
93672	DM juvenil
398117	DM neonatal
329178	DMC con discapacidad intelectual y epilepsia grave
75381	DMCD
98896	DMD
270	DMOF
602	DMRV
251946	DNET
251975	DNT del cerebelo
1215	DOA+
216694	Doble discordancia
1464	Doble entrada ventricular izquierda
3426	Doble salida ventricular derecha
→423693	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida
423693	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida o subaórtica

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99043	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida o subaórtica con estenosis pulmonar
→423693	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular subaórtica
99045	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular subpulmonar
99046	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular subpulmonar no comprometida
423712	Doble salida ventricular derecha con defecto septal atrioventricular, estenosis pulmonar, heterotaxia
99045	Doble salida ventricular derecha con transposición de las grandes arterias
99043	Doble salida ventricular derecha tipo Fallot
3427	Doble salida ventricular izquierda
3286	Doble taquicardia inducida por catecolaminas
95426	Dolor crónico que requiere de analgesia espinal
398147	Dolor facial atípico
398147	Dolor facial idiopático persistente
3427	DOLV
86309	DPAGT1-CDG
79322	DPM1-CDG
329178	DPM2-CDG
263494	DPM3-CDG
231	Dracunculiasis
231	Dracunculosis
98808	DRD deficiente en GTPCH1
70594	DRD deficiente en sepiapterina reductasa autosómica recesiva
70594	DRD por SRD
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
18	dRTA
93610	dRTA con anemia
→402041	dRTA tipo 1b
→402041	dRTA tipo 1c
75376	Drusen dominante
75376	Drusen familiar
75376	Drusen radial dominante
33069	DS
99887	DS-AMKL
753	DSD 46,XY por deficiencia en 5-alfa-reductasa 2
98920	dSMA1
139525	dSMA2
139547	dSMA3
206580	DSMA4
314485	dSMA5
139557	dSMA ligada al X tipo 3
139557	DSMAX
83469	DSRCT
99043	DSVD con CIV doblemente comprometida o subaórtica con estenosis pulmonar
99043	DSVD con CIV doblemente comprometido o subaórtico con estenosis pulmonar
99045	DSVD con CIV subpulmonar
99046	DSVD con CIV subpulmonar no comprometido
423712	DSVD con defecto septal atrioventricular, estenosis pulmonar, heterotaxia
99043	DSVD tipo Fallot
99045	DSVD-TGA
480512	Ductopenia idiopática
480512	Ductopenia idiopática del adulto
228190	Ductus arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos
466729	Ductus arterioso persistente familiar
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
459074	Dup(7)(q36.3)
251076	Dup(8)(p23.1p23.1)
228399	Dup(8)(q12)
276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
300305	Dup(11)p(15.4)
261229	Dup(14)(q11.2)
238446	Dup(15)(q11q13)
370079	Dup(16)(p11.2) proximal
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
261243	Dup(16)(p13.11)
96078	Dup(16)(p13.3)
477817	Dup(17)(p11.2p12)
217385	Dup(17)(p13.3)
139474	Dup(17)(q11.2)
261272	Dup(17)(q12)
217340	Dup(17)(q21.31)
261290	Dup(17p)
447980	Dup(19)(p13.13)
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
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
1681	Duplicación cráneofacial
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
1738	Duplicación del brazo corto del cromosoma 4
3380	Duplicación del cromosoma 18
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
96100	Duplicación distal 8q
96101	Duplicación distal 9q
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
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
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
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
233	DURS
1566	DWM con polidactilia postaxial
256	DYT1
53351	DYT3
98808	DYT5a
101150	DYT5b
98806	DYT6
53583	DYT9
→36899	DYT15
210571	DYT16
98811	DYT18
420492	DYT23
420485	DYT24
231249	E - beta-talasemia
86880	EATL
89838	EBS-AR
412181	EBS-AR BP230
412189	EBS-AR exofilina 5
79400	EBS-loc
158681	EBS-migr
79397	EBS-MP
89839	EBSS
313920	EBVaGC
398063	EC refractaria
204	ECJ esporádica
282166	ECJ heredada
86864	ECP
1309	Ectasia canalicular precalicial
99101	Ectasia de la aurícula derecha
99102	Ectasia de la aurícula izquierda
448270	Ectopia cordis
1884	Ectopia de cristalino - distrofia corioretinana - miopía
1885	Ectopia del cristalino aislada
1885	Ectopia del cristalino familiar
1885	Ectopia lentis familiar
95712	Ectopia tiroidea
2440	Ectrodactilia
→1896	Ectrodactilia - displasia ectodérmica
1896	Ectrodactilia - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
1894	Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía
→1896	Ectrodactilia - fisura palatina
1891	Ectrodactilia - paraplejía espástica - discapacidad intelectual
1892	Ectrodactilia polidactilia
99171	Ectropión congénito aislado
1997	Ectropión inferior - labio leporino y/o paladar hendido
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 familar
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 generalizado
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
98855	EDMD3

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
1901	EDS VIIC
247820	EDSS
247820	EDSS1
247827	EDSS2
322	EEC
73247	EEo
2070	EGE
319218	EHF
137577	EHI
312	EHK
312	EI
79394	EIC
1934	EIEE
238569	EII de inicio temprano asociada a IL10
477661	EII infantil asociada a IL21
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 inicio tardío
228227	Elastosis dérmica focal de inicio tardío tipo pseudoxantoma
228227	Elastosis dérmica focal de inicio tardío tipo PXE
228236	Elastosis dérmica focal lineal
79148	Elastosis perforans serpiginosa
65285	ELD
206599	Elevación aislada asintomática de creatinfosfoquinasa
→288	Eliptocitosis común hereditaria
98868	Eliptocitosis estomatocítica
288	Eliptocitosis hereditaria
→288	Eliptocitosis hereditaria homocigota
98868	Eliptocitosis melanesia
35689	ELP
35689	ELP de inicio en el adulto
247604	ELP juvenil
364033	ELP sistémica de células T EBV-positiva de la infancia
439212	EMARDD
1942	EMAS
99927	Embarazo molar
254688	Embarazo molar completo
254693	Embarazo molar incompleto
254693	Embarazo molar parcial
40366	Embriofetopatía por acitretina/etretinato
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
1906	Embriofetopatía por valproato
1915	Embriopatía alcohólica
1926	Embriopatía diabética
2209	Embriopatía fenilcetonúrica
2209	Embriopatía hiperfenilalaninémica
268249	Embriopatía MMF
2305	Embriopatía por ácido retinoico
1923	Embriopatía por carbimazol
1911	Embriopatía por cocaína
1914	Embriopatía por coumarina
1919	Embriopatía por fenobarbital
1909	Embriopatía por indometacina
2305	Embriopatía por isotretinoina
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
40366	Embriopatía retinoide
139431	EMEA
485418	EMILIN-1-related connective tissue disease
98757	EMJ
457265	EMP9
308	EMP tipo 1
501	EMP tipo 2
263516	EMP tipo 3
402082	EMP tipo 5
280620	EMP tipo 6
435438	EMP tipo 7
424027	EMP tipo 8
457265	EMP tipo 9
449266	Empiema pleural
263524	ENA aislada
→969	Enanismo - contracturas articulares - anomalías oculares
1937	Enanismo - dedos bloqueados
→2995	Enanismo - discapacidad intelectual - anomalías oculares - fisura labiopalatina
2370	Enanismo - laxitud ligamentosa - retraso del crecimiento
→2616	Enanismo - vértebras altas
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 geleofísico
2658	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski
→56304	Enanismo letal con extremidades cortas tipo McAlister Crane
2631	Enanismo mesomélico - fisura palatina - camptodactilia
2633	Enanismo mesomélico tipo Nievergelt
2634	Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer
2635	Enanismo metatrópico
2641	Enanismo micromélico tipo Fryns
2576	Enanismo MULIBREY
2653	Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinosis pigmentaria
2645	Enanismo osteoglofónico
2646	Enanismo parastremático
2636	Enanismo primordial microcefálico osteodisplásico tipo Taybi-Linder
2636	Enanismo primordial microcefálico osteodisplásico tipos I y III
468631	Enanismo primordial microcefálico por deficiencia de RTTN
329228	Enanismo primordial microcefálico por deficiencia de ZNF335
319671	Enanismo primordial microcefálico tipo Alazami

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2636	Enanismo primordial microcefálico tipo Crachami
319675	Enanismo primordial microcefálico tipo Dauber
329228	Enanismo primordial microcefálico tipo Walsh
2637	Enanismo primordial osteodisplásico de Majewski tipo II
2637	Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II
2643	Enanismo primordial osteodisplásico tipo Toriello
→1159	Enanismo sindesmo displásico
2655	Enanismo tanatofórico
93274	Enanismo tanatofórico - cráneo en hoja de trébol
1860	Enanismo tanatofórico tipo 1
93274	Enanismo tanatofórico tipo 2
633	Enanismo tipo Laron
439218	Encefalía epiléptica asociada a ITM2B
439218	Encefalía epiléptica neonatal asociada a ITM2B
163703	Encefalitis aguda con convulsiones parciales repetitivas refractarias
83597	Encefalitis aguda diseminada
83483	Encefalitis californiana
83482	Encefalitis causada por Mycoplasma
2806	Encefalitis con cuerpos de inclusión subaguda
2806	Encefalitis de Dawson
83601	Encefalitis de Hashimoto
83483	Encefalitis de La Crosse
99825	Encefalitis de Nipah
83484	Encefalitis de St. Louis
2806	Encefalitis de Van Bogaert
83600	Encefalitis de Von Economo
83476	Encefalitis del Nilo occidental
83593	Encefalitis equina occidental
83594	Encefalitis equina oriental
1929	Encefalitis focal de Rasmussen
1930	Encefalitis herpética
79139	Encefalitis japonesa
83600	Encefalitis letárgica
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 N-metil-D-aspartato
217253	Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor NMDA
276402	Encefalitis límbica con anticuerpos caspr2
329341	Encefalitis límbica con anticuerpos dipeptidil-peptidasa 6
329341	Encefalitis límbica con anticuerpos DPP6
329341	Encefalitis límbica con anticuerpos DPPX
163908	Encefalitis límbica con anticuerpos LGI1
163914	Encefalitis límbica con anticuerpos nCMAgs
163908	Encefalitis límbica con anticuerpos para los canales de potassio dependientes de voltaje
163914	Encefalitis límbica con nuevos anticuerpos frente a antígenos de membrana celular
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
1930	Encefalitis por herpes simple
1930	Encefalitis por VHS
83601	Encefalitis sensible a esteroides asociada con tiroiditis autoinmune
297	Encefalitis transmitida por garrapatas
79138	Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial asociada a TMEM70
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por deficiencia aislada de ATP sintasa
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por deficiencia aislada del complejo V de la cadena respiratoria mitocondrial
1194	Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial por deficiencia de F1Fo ATPasa
199647	Encefalocele aislado
217017	Encefalocele atrésico occipital - facies inusual - pies grandes
268829	Encefalocele basal
1931	Encefalocele frontal
141118	Encefalocele nasal
268823	Encefalocele occipital
268826	Encefalocele parietal
83597	Encefalomielitis diseminada aguda
83593	Encefalomielitis equina occidental
83594	Encefalomielitis equina oriental
438266	Encefalomielitis progresiva con rigidez y mioclonías
1933	Encefalomiopatía mitocondrial - aminoacidopatía
238329	Encefalomiopatía mitocondrial debida a COXPD6
238329	Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al X
166105	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2
238329	Encefalomiopatía mitocondrial por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 6
457185	Encefalomiopatía neonatal asociada a COQ4
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
88619	Encefalopatía aguda necrosante familiar
88619	Encefalopatía aguda necrosante recurrente
457375	Encefalopatía asociada a ITPA
420789	Encefalopatía autoinmune con parasomnia y apnea obstructiva del sueño
415286	Encefalopatía bilirrubínica
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
79155	Encefalopatía debido a la hidroxi-quinurenina

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
163703	Encefalopatía epiléptica catastrófica en niños en edad escolar
163703	Encefalopatía epiléptica catastrófica idiopática
353217	Encefalopatía epiléptica con desmielinización cerebral global
725	Encefalopatía epiléptica con punta-onda continua durante el sueño
442835	Encefalopatía epiléptica de inicio precoz indeterminada
289266	Encefalopatía epiléptica de inicio precoz y discapacidad intelectual por mutación en GRIN2A
1934	Encefalopatía epiléptica infantil precoz
1934	Encefalopatía epiléptica infantil precoz con paroxismo-supresión
369894	Encefalopatía epiléptica infantil precoz sin paroxismo-supresión
163703	Encefalopatía epiléptica refractaria inducida por fiebre en niños en edad escolar
364063	Encefalopatía epiléptica-discinética infantil
329284	Encefalopatía estática de la infancia con neurodegeneración en la edad adulta
51188	Encefalopatía etilmalónica
209370	Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia
401948	Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA
137577	Encefalopatía hipóxico isquémica
363549	Encefalopatía infantil aguda que afecta principalmente a los lóbulos frontales
166073	Encefalopatía infantil letal con defectos en la cadena respiratoria mitocondrial
166063	Encefalopatía infantil letal con hipoplasia olivopontocerebelosa
293955	Encefalopatía infantil por deficiencia de tiamina pirofosfoquinasa
289860	Encefalopatía infantil por glicina
1935	Encefalopatía mioclónica precoz
550	Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios de tipo ictus
3008	Encefalopatía necrosante de Leigh por deficiencia de piruvato carboxilasa
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
289857	Encefalopatía neonatal por glicina
71277	Encefalopatía por deficiencia de GLUT1
139406	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina
833	Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa
210128	Encefalopatía por deficiencia de urocanasa
407	Encefalopatía por glicina
289863	Encefalopatía por glicina atípica
289857	Encefalopatía por glicina clásica
99852	Encefalopatía progresiva con anorexia infantil grave
431361	Encefalopatía progresiva con leucodistrofia por deficiencia de DECR
199348	Encefalopatía sensible a la tiamina
97353	Encefalopatía traumática crónica
330050	Encefatalopatía letal por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal
141067	Encondroma cervicofacial
296	Encondromatosis
75566	Endocarditis de Loeffler
75566	Endocarditis eosinofílica
199323	Endoftalmitis
279888	Endoftalmitis aguda
279891	Endoftalmitis crónica
209959	Endoftalmitis facoalérgica
209959	Endoftalmitis facoanafiláctica
209959	Endoftalmitis facoantigénica
209959	Endoftalmitis inducida por lentes
137820	Endometriosis rara
137602	Endotelitis
171881	Enfemedad con capuchón
189439	Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria
99920	Enfermedad aguda de injerto versus huésped
229	Enfermedad aórtica anulo-ectasiante
2619	Enfermedad articular de Mseleni
182050	Enfermedad asociada a MYH9
210115	Enfermedad autoinflamatoria por deficiencia del antagonista del receptor de interleuquina 1
438159	Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio precoz asociada a STAT3
228426	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch
464336	Enfermedad BENTA
398063	Enfermedad celíaca refractaria
482077	Enfermedad cerebral de pequeños vasos asociada a HTRA1 autosómica dominante
36383	Enfermedad cerebral de pequeños vasos con hemorragia asociada a COL4A1
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
99921	Enfermedad crónica de injerto versus huésped
133	Enfermedad crónica por berilio
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
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
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina
57	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de aldolasa A

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99849	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno
308684	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma combinada hepática y miopática infantil
308655	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma neuromuscular perinatal letal
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular
97234	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa
713	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1
→319646	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglucomutasa
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática
79240	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de G6P
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de G6P tipo Ib
369	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa
79258	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib
2088	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de GLUT2
308638	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
284435	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de lactato deshidrogenasa
34587	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida
308552	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio infantil
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío
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
308552	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 de inicio infantil
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 de inicio tardío
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3
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
308655	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4, forma neuromuscular perinatal letal
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 5
369	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 6
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 7
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 9E
2088	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 11
284426	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 11
57	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 12
→319646	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 14
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 15
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo I
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo Ib
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II
308552	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II de inicio infantil
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II de inicio tardío
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo III
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV
308684	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma hepática no progresiva
308621	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma hepática progresiva
308670	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma neuromuscular congénita
308712	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma neuromuscular del adulto
308698	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma neuromuscular infantil
308655	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV, forma neuromuscular perinatal letal
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
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V
369	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo VI
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo VII
2088	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XI
57	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XII
→319646	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XIV
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XV
98907	Enfermedad de almacenamiento de lípidos con ictiosis
54247	Enfermedad de Alzheimer biparietal
1020	Enfermedad de Alzheimer de inicio precoz 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
124	Enfermedad de Blackfan-Diamond
2768	Enfermedad de Blount
797	Enfermedad de Boeck
84081	Enfermedad de Boichis
99990	Enfermedad de Brill-Zinsser
36258	Enfermedad de Buerger
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
93685	Enfermedad de Castleman localizada
93686	Enfermedad de Castleman multicéntrica (MCD)
93682	Enfermedad de Castleman pediátrica
576	Enfermedad de células I
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 - discapacidad intelectual
401964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes
324611	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación en KIF5A
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación en NAGLU
435387	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación en VCP
435819	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación TFG
397735	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en MARS
466768	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en MORC2
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en SPG11
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación NAGLU

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
99942	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2I
99943	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2J
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K
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
329258	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q
397735	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2U
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2V
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2X
466768	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Z
101097	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva con ronquera
90119	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2 con acrodistrofia
324442	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2 con neuromiotonía
90118	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo Ouvrier
90119	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva con acrodistrofia
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva tipo 2T
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal con afectación piramidal
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con focos de mielina plegada
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante grave asociada a SURF1
324585	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante con dolor neuropático
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo A
100044	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo B
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo C
100046	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo D
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo E
352670	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica dominante tipo F
217055	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica recesiva tipo A
254334	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica recesiva tipo B
369867	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica recesiva tipo C
435998	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica recesiva tipo D
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
476394	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada a PMP2
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
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
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P
397968	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R
443073	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T
64748	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 3
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada a SURF1
99948	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1
99956	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4K
90120	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 6
167	Enfermedad de Chédiak-Higashi
190	Enfermedad de Coats
324561	Enfermedad de Cole
436242	Enfermedad de conducción cardiaca infrahisiana - taquiarritmia auricular familiar
366	Enfermedad de Cori
366	Enfermedad de Cori-Forbes
201	Enfermedad de Cowden
454700	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob adquirida
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica
282166	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob heredada
207	Enfermedad de Crouzon
324290	Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio precoz
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
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
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
464336	Enfermedad de expansión de células B con NT-kB y anergia de células T
324	Enfermedad de Fabry
2088	Enfermedad de Fanconi-Bickel
333	Enfermedad de Farber
→97229	Enfermedad de Fazio-Londe
247165	Enfermedad de Feer
53693	Enfermedad de Fellman
65748	Enfermedad de Ferguson-Smith
29207	Enfermedad de Fiessinger-Leroy
209335	Enfermedad de Finkel
409	Enfermedad de Flegel
366	Enfermedad de Forbes
2206	Enfermedad de Forestier
682	Enfermedad de Gamstorp
99000	Enfermedad de Gass
355	Enfermedad de Gaucher
2072	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular
309252	Enfermedad de Gaucher atípica por deficiencia 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
59135	Enfermedad de Gowers
35858	Enfermedad de Gräsbeck-Imerslund
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
90020	Enfermedad de Guam
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
411593	Enfermedad de Hirata
65684	Enfermedad de Hirayama
261537	Enfermedad de Hirschprung y discapacidad intelectual por del(2)(q22)
261537	Enfermedad de Hirschprung y discapacidad intelectual por microdeleción 2q22
261537	Enfermedad de Hirschprung y discapacidad intelectual por monosomía 2q22
261552	Enfermedad de Hirschprung y discapacidad intelectual por mutación puntual en ZEB2
388	Enfermedad de Hirschsprung
2151	Enfermedad de Hirschsprung - ganglioneuroma
2155	Enfermedad de Hirschsprung - polidactilia - sordera
391	Enfermedad de Hodgkin clásica
397	Enfermedad de Horton
391417	Enfermedad de HSD10
391428	Enfermedad de HSD10 tipo clásico
391428	Enfermedad de HSD10 tipo infantil
391457	Enfermedad de HSD10 tipo neonatal
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
93473	Enfermedad de Hurler
2290	Enfermedad de inclusión de microvellosidades
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa
2289	Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales
436159	Enfermedad de infiltración autoinmune con haploinsuficiencia CTLA4
454831	Enfermedad de irradiación aguda
93277	Enfermedad de Jaffe-Lichtenstein
168491	Enfermedad de Jansky-Bielschowsky
2394	Enfermedad de jarabe de arce con deficiencia de E3

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
679	Enfermedad de Kohlmeier-Degos
3197	Enfermedad de Kok
487	Enfermedad de Krabbe
206436	Enfermedad de Krabbe clásica
206436	Enfermedad de Krabbe de inicio precoz
206443	Enfermedad de Krabbe de inicio tardío
206448	Enfermedad de Krabbe del adulto
206436	Enfermedad de Krabbe infantil
206443	Enfermedad de Krabbe infantil tardía/juvenil
79262	Enfermedad de Kufs
83419	Enfermedad de Kugelberg-Welander
209341	Enfermedad de Kugelberg-Welander autosómica dominante
1149	Enfermedad de Kuskokwim
767	Enfermedad de Küssmaul-Maier
2764	Enfermedad de Kônig
56425	Enfermedad de la aglutinina fría
375	Enfermedad de la antimembrana basal glomerular
139491	Enfermedad de la ferroportina
449432	Enfermedad de la glándula submandibular asociada a IgG4
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
99139	Enfermedad de la hemoglobina inestable
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
511	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
268145	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica
268162	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia
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
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
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
871	Enfermedad de Lenègre familiar
99870	Enfermedad de Letterer-Siwe
871	Enfermedad de Lev familiar
871	Enfermedad de Lev-Lenègre familiar
65285	Enfermedad de Lhermitte-Duclos
99718	Enfermedad de LHON 'plus'
892	Enfermedad de Lindau
386	Enfermedad de los complejos de Von Meyenburg
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
289465	Enfermedad de los retrasos en inmigración
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
438274	Enfermedad de Mahwash
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami
447	Enfermedad de Marchiafava-Micheli
583	Enfermedad de Maroteaux-Lamy
368	Enfermedad de McArdle
85195	Enfermedad de McCabe
370997	Enfermedad de MEB con leucodistrofia multiquística bilateral
90186	Enfermedad de Meige
87503	Enfermedad de Meleda
2494	Enfermedad de Ménétrier
565	Enfermedad de Menkes
79078	Enfermedad de Mikulicz
79452	Enfermedad de Milroy
1917	Enfermedad de Minamata
822	Enfermedad de Minkowski-Chauffard
582	Enfermedad de Morquio
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
401945	Enfermedad de Moyamoya con acalasia de inicio precoz
2573	Enfermedad de Moyamoya idiopática
588	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro
370997	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro con leucodistrofia multiquística bilateral
2770	Enfermedad de Nasu-Hakola
98879	Enfermedad de Navidad
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
216978	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio 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 inicio en la primera infancia
216981	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil
216972	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave
→646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo D
99022	Enfermedad de Niemann-Pick tipo E
→646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo Nueva Escocia
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 microdeleción 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 pecho
180275	Enfermedad de Paget del pezón
2800	Enfermedad de Paget extramamaria
2801	Enfermedad de Paget juvenil
180275	Enfermedad de Paget mamaria
357131	Enfermedad de Paget-Schrotter
97336	Enfermedad de Panner
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio precoz
411602	Enfermedad de Parkinson de inicio tardío autosómica dominante
411602	Enfermedad de Parkinson hereditaria de inicio tardío
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
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 inicio infantil
420429	Enfermedad de Pompe de inicio tardío
666	Enfermedad de Porak y Durante
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
29207	Enfermedad de Reiter
774	Enfermedad de Rendu-Osler
774	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber
71	Enfermedad de retención de quilomicrones
606	Enfermedad de Ricker
64744	Enfermedad de Riedel
158014	Enfermedad de Rosaï-Dorfman
158014	Enfermedad de Rosaï-Dorfman
→168569	Enfermedad de Rosaï-Dorfman familiar
158014	Enfermedad de Rosaï-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
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
85414	Enfermedad de Still
829	Enfermedad de Still del adulto
100984	Enfermedad de Strümpell
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
309239	Enfermedad de Tay-Sachs, variante B1
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
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
53696	Enfermedad de Vuopala
898	Enfermedad de Wagner
90362	Enfermedad de Waldmann
33577	Enfermedad de Weber-Christian (WCD)
83330	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann
3452	Enfermedad de Whipple
905	Enfermedad de Wilson
75233	Enfermedad de Wolman
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
549	Enfermedad del legionario
99826	Enfermedad del mono verde
79292	Enfermedad del ojo de pez
99906	Enfermedad del pulmón del granjero
88924	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante tipo 1 y con esclerosis tuberosa
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
352649	Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina
319218	Enfermedad del virus Ébola
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
79124	Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia
85295	Enfermedad HSD10 tipo atípico
456312	Enfermedad infantil mutisistémica neurológica-endocrina-pancreática
238569	Enfermedad inflamatoria intestinal de inicio temprano asociada a IL10
477661	Enfermedad inflamatoria intestinal infantil asociada a IL21
1451	Enfermedad inflamatoria multisistémica infantil
1451	Enfermedad inflamatoria multisistémica neonatal
294023	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea
100025	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado
268114	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune asociada a RAS
275523	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Dianzani
238505	Enfermedad linfoproliferativa autosómica recesiva
2442	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante
364033	Enfermedad linfoproliferativa sistémica de células T asociada al virus Epstein-Barr
364033	Enfermedad linfoproliferativa sistémica de células T EBV-positiva de la infancia
168486	Enfermedad LNC10
90020	Enfermedad 'Lytico-bodig'
98825	Enfermedad mielodisplásica/mieloproliferativa inclasificable
86830	Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable
86830	Enfermedad mieloproliferativa indiferenciada
420611	Enfermedad mieloproliferativa transitoria
254857	Enfermedad mitocondrial letal infantil
168566	Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3
809	Enfermedad mixta del tejido conectivo
324604	Enfermedad multiminicore clásica
91495	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
449563	Enfermedad oftalmológica asociada a IgG4
476102	Enfermedad pediátrica hereditaria similar a Behçet
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
79258	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de G6P tipo Ia
79258	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 1a
50839	Enfermedad por arañazo de gato
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1416	Enfermedad por depósito de cristales de pirofosfato de calcio dihidratado
86861	Enfermedad por depósito no amiloides de inmunoglobulinas monoclonales
99825	Enfermedad por el virus de Nipah
448237	Enfermedad por el virus de Zika
247257	Enfermedad por inhalación de ántrax
99826	Enfermedad por virus de Marburg
157941	Enfermedad priónica de inicio precoz con manifestaciones psiquiátricas destacadas
280397	Enfermedad priónica familiar similar al Alzheimer
133	Enfermedad pulmonar crónica por berilio
264978	Enfermedad pulmonar intersticial asociada a la exposición a fármacos o radiación
440402	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3
440392	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de la proteína C surfactante
440392	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de SP-C
440402	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia del cassette de unión al ATP, subfamilia A, miembro 3
411703	Enfermedad pulmonar micobacteriana no tuberculosa
440427	Enfermedad pulmonar y hepática intersticial
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
412	Enfermedad remanente
449395	Enfermedad renal asociada a IgG4
217330	Enfermedad renal asociada a REN
69063	Enfermedad renal neonatal aloinmune
34149	Enfermedad renal quística medular autosómica dominante con o sin hiperuricemia
2613	Enfermedad renal tipo uña-rótula
247257	Enfermedad respiratoria por inhalación de ántrax
476102	Enfermedad similar a Behçet por HA20
476102	Enfermedad similar a Behçet por una haploinsuficiencia de A20
→90186	Enfermedad tipo Meige
→79452	Enfermedad tipo Milroy
280270	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher
280282	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a mutación en GJC2
280288	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a mutación en HSPD1
280293	Enfermedad tipo Pelizaeus-Merzbacher debida a una mutación en AIMP1
64744	Enfermedad tiroidea asociada a IgG4
3143	Enfermedad tiroidea autoinmune y/o diabetes tipo 1 - enfermedad de Addison
444463	Enfermedad TRIANGLE
890	Enfermedad veno-oclusiva hepática
31837	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar
73224	Enfermedar tubular renal - miocardiopatía
1928	Enfisema lobar congénito
2070	Enteritis eosinofílica
468635	Enteritis estenosante ulcerosa multifocal criptogénica
468635	Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica
391673	Enterocolitis necrotizante
37042	Enteropatía autoinmune tipo 1
103916	Enteropatía autoinmune tipo 2
103917	Enteropatía autoinmune tipo 3
168601	Enteropatía congénita por deficiencia de enteropeptidasa
468641	Enteropatía crónica asociada al gen SLCO2A1
263665	Enteropatía de células NK
92050	Enteropatía de Tufting
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
466670	Envenenamiento por cianuro
31824	Envenenamiento por colchicina
466677	Envenenamiento por escorpión
31826	Envenenamiento por etilenglicol
306682	Envenenamiento por manganeso
330021	Envenenamiento por mercurio
31825	Envenenamiento por metanol
449285	Envenenamiento por mordedura de serpiente
31827	Envenenamiento por paraquat
330015	Envenenamiento por plomo
1177	EOCA
1177	EOCARR
442835	EOEE indeterminada
168829	EOPPC
411696	Eosinofilia esofágica con respuesta a inhibidores de la bomba de protones
411696	Eosinofilia esofágica con respuesta a PPI
364055	EOSRD
256	EOTD
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 ampollosa acantolítica letal
46487	Epidermólisis ampollosa adquirida
158673	Epidermólisis ampollosa distrófica acral
→231568	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante tipo Cockayne-Touraine
→231568	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante tipo Pasini
231568	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante tipos Pasini y Cockayne-Touraine
89842	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica recesiva generalizada
89842	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica recesiva generalizada mitigada
89841	Epidermólisis ampollosa distrófica centrípeta
89841	Epidermólisis ampollosa distrófica centrípeta recesiva
231568	Epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada
158676	Epidermólisis ampollosa distrófica exclusivamente ungueal

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada grave
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva
79409	Epidermólisis ampollosa distrófica invertida
79409	Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva
79410	Epidermólisis ampollosa distrófica pretibial
89843	Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa
89842	Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva generalizada otra
89842	Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva tipo no Hallopeau-Siemens
79402	Epidermólisis ampollosa generalizada atrófica benigna
79403	Epidermólisis ampollosa juntural - atresia pilórica
79406	Epidermólisis ampollosa juntural de inicio tardío
79402	Epidermólisis ampollosa juntural generalizada tipo no Herlitz
79405	Epidermólisis ampollosa juntural inversa
231556	Epidermólisis ampollosa juntural localizada de inicio tardío - discapacidad intelectual
79402	Epidermólisis ampollosa juntural mitis generalizada
79404	Epidermólisis ampollosa juntural tipo Herlitz
79404	Epidermólisis ampollosa juntural tipo Herlitz-Pearson
89840	Epidermólisis ampollosa juntural tipo no Herlitz
251393	Epidermólisis ampollosa juntural tipo no-Herlitz localizada
79402	Epidermólisis ampollosa juntural, tipo Disentis
412181	Epidermólisis ampollosa simple asociada a DST
89838	Epidermólisis ampollosa simple autosómica recesiva
2325	Epidermólisis ampollosa simple con anodoncia/hipodoncia
158684	Epidermólisis ampollosa simple con atresia pilórica
257	Epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular
158681	Epidermólisis ampollosa simple con eritema migratorio circinado
79397	Epidermólisis ampollosa simple con pigmentación moteada
79400	Epidermólisis ampollosa simple de palmas y plantas
79399	Epidermólisis ampollosa simple generalizada no Dowling-Meara
79400	Epidermólisis ampollosa simple localizada
412181	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de BP230
412189	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de exofilina 5
158668	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de placofilina
89839	Epidermólisis ampollosa simple superficial
79396	Epidermólisis ampollosa simple tipo Dowling-Meara
79399	Epidermólisis ampollosa simple tipo Köbner
79399	Epidermólisis ampollosa simple tipo Koebner
79401	Epidermólisis ampollosa simple tipo Ogna
79400	Epidermólisis ampollosa simple tipo Weber-Cockayne
158687	Epidermólisis bullosa acantolítica letal
46487	Epidermólisis bullosa adquirida
158673	Epidermólisis bullosa distrófica acral
→231568	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica dominante tipo Pasini
231568	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica dominante tipos Pasini y Cockayne -Touraine
89842	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica recesiva generalizada mitigada
79408	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica recesiva tipo Hallopeau-Siemens
89842	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica recesiva, otras formas de la generalizada
89841	Epidermólisis bullosa distrófica centrípeta
89841	Epidermólisis bullosa distrófica centrípeta recesiva
158676	Epidermólisis bullosa distrófica exclusivamente ungueal
79408	Epidermólisis bullosa distrófica generalizada grave
79409	Epidermólisis bullosa distrófica invertida recesiva
79410	Epidermólisis bullosa distrófica pretibial
89843	Epidermólisis bullosa distrófica pruriginosa
89842	Epidermólisis bullosa distrófica recesiva generalizada
89842	Epidermólisis bullosa distrófica recesiva no del tipo Hallopeau-Siemens
79403	Epidermólisis bullosa juntural - atresia pilórica
79406	Epidermólisis bullosa juntural de inicio tardío
2325	Epidermólisis bullosa juntural de inicio tardío - discapacidad intelectual
79405	Epidermólisis bullosa juntural inversa
231556	Epidermólisis bullosa juntural localizada de inicio tardío - discapacidad intelectual
79404	Epidermólisis bullosa juntural tipo Herlitz
79404	Epidermólisis bullosa juntural tipo Herlitz-Pearson
412181	Epidermólisis bullosa simple asociada a DST
89838	Epidermólisis bullosa simple autosómica recesiva
158681	Epidermólisis bullosa simple con eritema migratorio circinado
79397	Epidermólisis bullosa simple con pigmentación moteada
412181	Epidermólisis bullosa simple por deficiencia de BP230
412189	Epidermólisis bullosa simple por deficiencia de exofilina 5
89839	Epidermólisis bullosa simple superficial
79399	Epidermólisis bullosa simple tipo Köbner
79399	Epidermólisis bullosa simple tipo Koebner
79401	Epidermólisis bullosa simple tipo Ogna
79400	Epidermólisis bullosa simple tipo Weber-Cockayne
95455	Epidermólisis tóxica
399329	Epifisiolisis de cadera
399329	Epifisiolisis de la cabeza femoral
399329	Epifisiolisis de la parte superior del fémur
141077	Epignato
1948	Epilepsia - microcefalia - displasia esquelética
101046	Epilepsia autosómica dominante con afectación auditiva

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1945	Epilepsia benigna de la infancia con puntas centrotemporales
65683	Epilepsia causada por DCF
1945	Epilepsia centro-temporal
86911	Epilepsia con ausencias mioclónicas
1942	Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas
1942	Epilepsia con crisis mioclónicas atónicas
1943	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante
435438	Epilepsia con mioclonías y ataxia por una mutación en el canal del potasio
64280	Epilepsia de ausencia infantil
1941	Epilepsia de ausencia juvenil
101039	Epilepsia de la mujer con discapacidad intelectual
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante
99701	Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo
391316	Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio infantil con regresión cognitiva grave
166427	Epilepsia del sobresalto
1946	Epilepsia demencia amelogenesis 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 - discapacidad 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 - discinesia paroxística
36387	Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus
33069	Epilepsia grave de la infancia con mioclono
306	Epilepsia infantil familiar benigna
307	Epilepsia juvenil con mioclono
101046	Epilepsia lateral del lóbulo temporal, autosómica dominante
85294	Epilepsia ligada al X - problemas de aprendizaje - trastornos del comportamiento
86814	Epilepsia mioclónica adulta familiar
551	Epilepsia mioclónica asociada con fibras rojas rasgadas
1942	Epilepsia mioclónica astática
1942	Epilepsia mioclónica astática en la primear infancia
1942	Epilepsia mioclónica atónica
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
33069	Epilepsia mioclónica grave de la infancia
352582	Epilepsia mioclónica infantil familiar
307	Epilepsia mioclónica juvenil
352596	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía
424027	Epilepsia mioclónica progresiva por deficiencia de CERS1
263516	Epilepsia mioclónica progresiva por deficiencia de KCTD7
435438	Epilepsia mioclónica progresiva por deficiencia de KV3.1
457265	Epilepsia mioclónica progresiva por deficiencia de LMNB2
308	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 1
501	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 2
263516	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3
163696	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 4
402082	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5
280620	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
435438	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7
424027	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8
424027	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8
457265	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9
1949	Epilepsia neonatal benigna familiar
25968	Epilepsia occipital benigna
98816	Epilepsia occipital benigna de la infancia tardía
98816	Epilepsia occipital benigna de la infancia tipo Gastaut
98815	Epilepsia occipital benigna de la infancia tipo Panayiotopoulos
98815	Epilepsia occipital benigna de la primera infancia
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
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 - discapacidad intelectual, tipo finlandés
308	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 1
501	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 2
263516	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 3
402082	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 5
280620	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 6
435438	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 7
424027	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 8
457265	Epilepsia progresiva con mioclonías tipo 9
166412	Epilepsia refleja por agua caliente
1945	Epilepsia rolándica
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 autocurativo múltiple

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
65748	Epitelioma escamoso autocurativo primario familiar de la piel, tipo Ferguson-Smith
466718	Epiteliopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica
501	EPM2
263516	EPM3
163696	EPM4
402082	EPM5
280620	EPM6
435438	EPM7
424027	EPM8
2199	EPPK
157826	Epulis congénito
284	Equinococosis alveolar
293381	ERED
90000	Eritema elevado persistente
439196	Eritema necrolítico acral
439196	Eritema necrolítico acral con respuesta al cinc
439196	Eritema necrolítico acral con respuesta al zinc
231031	Eritema palmar hereditario
293812	Eritema pigmentado fijo
50943	Eritema queratolítico de invierno
90026	Eritermalgia primaria
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
247511	Eritrocitosis secundaria autosómica dominante
247378	Eritrocitosis secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL
247378	Eritrocitosis secundaria autosómica recesiva tipo no-Chuvash
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
312	Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa de Brock
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita
318	Eritroleucemia
1956	Eritromelalgia
1955	Eritroqueratodermia con 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 - discapacidad intelectual
35093	Escafocefalia aislada
171839	Escafocefalia familiar - sinostosis radiocubital
2901	Escápula alada
36235	Escarlatina estafilocócica
99977	ESCC
449280	Escedosporiosis
352763	Escleredema
352763	Escleredema de Buschke
91490	Esclerocórnea aislada congénita
398127	Escleroderma neonatal
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
228165	Esclerosis concéntrica de Baló
85186	Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar
64743	Esclerosis hepatoportal
803	Esclerosis lateral amiotrófica
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 inicio en el adulto
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
477738	Esclerosis múltiple pediátrica
90291	Esclerosis sistémica
220393	Esclerosis sistémica cutánea difusa
220402	Esclerosis sistémica cutánea limitada
220393	Esclerosis sistémica cutánea progresiva
220407	Esclerosis sistémica limitada
220407	Esclerosis sistémica sin afectación de la piel
805	Esclerosis tuberosa
805	Esclerosis tuberosa compleja
3152	Esclerosteosis
384	Esclerotilosis
822	Esferocitosis hereditaria
306553	Esferulocitosis
73247	Esofagitis eosinofílica
221083	Espasmo hemifacial clónico
279882	Espasmo nutans
163708	Espasmos epilépticos criptogénicos de inicio tardío
3173	Espasmos infantiles - pulgares largos
263410	Espasmos infantiles - retraso psicomotor - atrofia cerebral progresiva - enfermedad de los ganglios basales

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
163708	Espasmos infantiles de inicio tardío
163708	Espasmos infantiles tardíos
374	Espectro ampliado de la microsomía hemifacial
436252	Espectro de inmunodeficienca combinada - enteropatía
3157	Espectro de la displasia septo-óptica
371428	Espectro MONA
2549	Espectro oculoauriculovertebral con anomalias radiales
371428	Espectro osteólisis multicéntrica-nodulosis-artropatía
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
3176	Espina bífida con hipospadias
268388	Espina bífida lumbosacra abierta
268758	Espina bífida lumbosacra 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	Espondiloencondrodisplasia
→1855	Espondiloencondrodisplasia con inmunodeficiencia combinada
1855	Espondiloencondromatosis
826	Esporotricosis
398063	Esprúe refractario
799	Esquisencefalia
1247	Esquistosomiasis
481986	Esquizencefalia familiar
96369	Esquizofrenia de inicio precoz
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 - discapacidad intelectual - macrodoncia
2865	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco
85442	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña
2863	Estatura baja - huesos wormianos - dextrocardia
171706	Estatura baja - retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas
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 - dismorfismo
2868	Estatura baja - valvulopatía cardíaca - facies característica
314795	Estatura baja asociada a SHOX
629	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
632	Estatura baja por deficiencia aislada de hormona de crecimiento asociado a hipogammaglobulinemia ligada al X
314811	Estatura baja por deficiencia de GHSR
220465	Estatura baja por deficiencia de STAT5b
314811	Estatura baja por deficiencia del receptor de secretagogos de la hormona de crecimiento
314802	Estatura baja por deficiencia parcial de GHR
314802	Estatura baja por deficiencia parcial del receptor de la hormona de crecimiento
140941	Estatura baja por deficiencia primaria de subunidad ácido-lábil
633	Estatura baja por resistencia a la hormona del crecimiento
→2637	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 - histocitoma 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
→636	Estenosis pulmonar - manchas café con leche
3189	Estenosis pulmonar valvular
3190	Estenosis sub-pulmonar
3191	Estenosis subaórtica - estatura baja
99053	Estenosis subaórtica en túnel
99052	Estenosis subaórtica fibromuscular discreta
3092	Estenosis subaórtica fija
99051	Estenosis subaórtica membranosa fija discreta
141121	Estenosis subglótica congénita
3192	Estenosis supra valvular pulmonar
3193	Estenosis supravalvular aórtica
141127	Estenosis traqueal congénita
95459	Estenosis tricuspídea congénita
141074	Estenosis/atresia del conducto auditivo externo
1646	Esterilidad masculina por deleción del cromosoma Y
→42775	Esternón malformación displasia vascular
1957	Estesioneuroblastoma
3203	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados
3202	Estomatocitosis hereditaria deshidratada
353253	Estomatodinia
353253	Estomatopirosis
98682	Estrabismo esencial
1325	Estreblodactilia familiar con amino-aciduria

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99905	Estreptobacilosis por mordedura de rata
228236	Estrías elastóticas
76	Estrongiloidiasis
276174	Estupor recurrente idiopático
3318	ET
983	ETRS
86880	ETTL
99172	Euriblefaron
2990	EVMPS
251927	EVN
320	Exceso aparente de mineralocorticoides
137608	Excrecencias segmentarias - lipomatosis - malformación arterio-venosa - nevus epidérmicos
660	Exónfalos
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
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
90079	Extravasaciones de antraciclina
93929	Extrofia cloacal
93930	Extrofia vesical
93930	Extrofia vesical clásica
95	FA
965	Facies acromegaloide
1166	Facies aislada asimétrica de aspecto lloroso
3237	Facio-audio-sinfalangismo
79483	Facomatosis cesioflammea
79484	Facomatosis cesiomarmorata
2874	Facomatosis pigmento querátótica
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
247768	Fallo en el conducto mulleriano e hiperandrogenismo
90062	Fallo hepático agudo
90062	Fallo hepático fulminante
217371	Fallo hepático infantil agudo debido a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADN mitocondrial
217371	Fallo hepático infantil agudo debido a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNm
88	Fallo idiopático de la médula ósea
95409	Fallo suprarrenal agudo
91495	Falta de adhesión de la retina congénita no sindrómica
86814	FAME
488197	Familial progressive retinal dystrophy-iris coloboma-congenital cataract syndrome
441	FAP
220460	FAP atenuada
401911	FAP atenuada ligada a AXIN2
261584	FAP debida a una monosomía 5q22.2
3165	Fascitis difusa con eosinofilia
3165	Fascitis eosinofílica
477742	Fascitis nodular
477742	Fascitis pseudosarcomatosa
405	FBH
405	FBHH
47045	FCAS
247868	FCAS2
440437	FCCTX
98970	FCD
268961	FCD tipo 1
268973	FCD tipo 1a
268980	FCD tipo 1b
268987	FCD tipo 1c
269001	FCD tipo 2a
269008	FCD tipo 2b
268994	FCD tipo II
272	FCMD
86814	FCMTE
99654	FCPD
47045	FCU
324	FD
324588	FDFM
26106	FDGC
98974	FECD
79292	FED
75565	FEM tropical
488191	Female infertility due to oocyte meiotic arrest
1986	Femur bífido - ectrodactilia monodactilia
1987	Fémur corto congénito
60015	Fenestrae parietales symmetricae
85110	FENIB
716	Fenilcetonuria
79254	Fenilcetonuria clásica
79253	Fenilcetonuria leve
2209	Fenilcetonuria materna
401901	Fenocopia de la enfermedad de Huntington asociada a C9ORF72
401901	Fenocopia de la enfermedad de Huntington por expansiones de C9ORF72
91412	Fenómeno de Marcus-Gunn
98951	Fenómeno de Marcus-Gunn invertido
276624	Feocromocitoma esporádico
29072	Feocromocitoma-paraganglioma familiar
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
276621	Feocromocitoma/paraganglioma secretante esporádico
45358	FEOM
391384	FEPS
157846	Ferritinopatía hereditaria
1980	Ferrocalcinosis cerebrovascular
891	FEVR
254492	FFA
398166	FFDD
79133	FFDD1
398173	FFDD2
1807	FFDD3
398189	FFDD4
79133	FFDD tipo I
398173	FFDD tipo II
1807	FFDD tipo III
398189	FFDD tipo IV
98820	FFEVF
1305	FGLDS
391641	FGLDS1
391646	FGLDS2
403	FH1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
404	FH2
251274	FH3
403	FH-I
404	FH-II
251274	FH-III
→168569	FHC
401920	FHCC
405	FHH
93372	FHH tipo 1
101049	FHH tipo 2
101050	FHH tipo 3
99763	FHHA1
99764	FHHA2
2196	FHHNC con afectación ocular grave
31043	FHHNC sin afectación ocular grave
1988	FHUFS
334	Fibrilación auricular familiar
130	Fibrilación ventricular idiopática
228140	Fibrilación ventricular idiopática tipo no Brugada
228140	Fibrilación ventricular paroxística familiar tipo no Brugada
50920	Fibroadenoma de mama múltiple
180267	Fibroadenoma gigante de mama
252164	Fibroblastoma periférico
2021	Fibrocondrogenesis
141067	Fibrocondroma cervicofacial
337	Fibrodisplasia osificante progresiva
2022	Fibroelastosis endomiocárdica
338	Fibrofoliculomas múltiples familiares
199260	Fibroma aponeurótico calcificado
404507	Fibroma condromixoide
435329	Fibroma osificante familiar
435329	Fibroma osificante múltiple
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
→636	Fibromatosis múltiple no osificante
199251	Fibromatosis plantar
477742	Fibromatosis pseudosarcomatosa
873	Fibromatosis tipo desmoide
2030	Fibrosarcoma
449566	Fibrosis angiocéntrica eosinofílica
449566	Fibrosis angiocéntrica eosinofílica asociada a IgG4
45358	Fibrosis congénita de músculos extraoculares
75565	Fibrosis endomiocárdica tropical
2031	Fibrosis hepática - quistes renales - discapacidad intelectual
63999	Fibrosis mediastínica
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 asociada a IgG4
49041	Fibrosis retroperitoneal idiopática
137617	Fibrosis sistémica nefrogénica
357154	Fibrosis submucosa oral
314478	Fibrotecoma ovárico
99829	Fiebre amarilla
83313	Fiebre botonosa
31205	Fiebre causada por mordeduras de rata
781	Fiebre cuadrilateral
99829	Fiebre de Barbados
64694	Fiebre de las trincheras
99824	Fiebre de Lassa
91546	Fiebre de Lyme
781	Fiebre de Nine Mile
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
443227	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
319234	Fiebre hemorrágica venezolana
32960	Fiebre hiberniana familiar
251332	Fiebre inexplicada de larga duración/síndrome inflamatorio
83311	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas
83313	Fiebre manchada mediterránea
342	Fiebre mediterránea familiar
443227	Fiebre paratifoidea
83595	Fiebre por garrapata de Colorado
340	Fiebre por hantavirus
781	Fiebre Q
781	Fiebre 'query'
91547	Fiebre recurrente
3099	Fiebre reumática
3099	Fiebre reumática aguda
99745	Fiebre tifoidea
99879	FIHPT
171445	Filaminopatía
63273	Filaminopatía ABD distal
2035	Filariasis linfática
352582	FIME
314777	FIPA
163703	FIRES
228113	Fístula anal
2037	Fístula aorta-arteria pulmonar congénita
97339	Fístula arteriovenosa dural craneal
97339	Fístula arteriovenosa dural del cráneo
2039	Fístula arteriovenosa sistémica congénita

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2040	Fístula broncobiliar congénita
2041	Fístula coronario-cardíaca
141037	Fístula de la cuarta hendidura branquial
141013	Fístula de la primera hendidura branquial
141022	Fístula de la segunda hendidura branquial
141030	Fístula de la tercera hendidura branquial
141219	Fístula dorso nasal
141061	Fístula en la comisura del labio
141064	Fístula en labio inferior
454750	Fístula traqueoesofágica aislada
2042	Fístula traqueofágica hipospadias
480531	Fístula venosa portosistémica congénita
2041	Fístulas coronario-arteriales
3429	Fisura - malformación cardíaca y de los miembros
101023	Fisura del paladar blando
101023	Fisura del paladar duro
1995	Fisura labial - retinopatía
199306	Fisura labio-alveolo-palatina
141291	Fisura labioalveolar
199306	Fisura labiopalatina
2319	Fisura labiopalatina - anomalía de los pulgares - microcefalia
→1896	Fisura labiopalatina - ectrodactilia
2001	Fisura labiopalatina - malrotación - cardiopatía
2003	Fisura labiopalatina - sordera - lipoma sacro
401942	Fisura media de los labios superiores e inferiores familiar
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
199306	FLP
435651	FLPD asociada a CIDEC
45452	Flutter auricular neonatal idiopático
69063	FMAIG
342	FMF
276399	FMNG
3000	FMPP
319487	FNMTC
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
251290	Foramen parietal con disostosis cleidocraneal
251290	Foramen parietal con displasia cleidocraneal
60015	Foramina parietal ampliada
60015	Foramina parietal simétrica
60015	Foramina parietalia permagna
163898	Forma clásica de encefalitis límbica paraneoplásica
85212	Forma fetal de la enfermedad de Gaucher
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
465508	Forma sintomática de la hemocromatosis clásica
465508	Forma sintomática de la hemocromatosis hereditaria asociada a HFE
465508	Forma sintomática de la hemocromatosis tipo 1
276630	Forma sintomática del síndrome de Coffin-Lowry en mujeres portadoras
449291	Forma sintomática del síndrome de X frágil en mujeres portadoras
141096	Fosas nasales accesorias
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
79083	FPLD3
280356	FPLD4
435651	FPLD5
435660	FPLD6
79085	FPLD asociada a AKT2
435651	FPLD asociada a CIDEC
435660	FPLD asociada a LIPE
280356	FPLD asociada a PLIN1
79083	FPLD asociada a PPARG
313808	FPSG
586	FQ
412206	Fracaso primario de la erupción dentaria
2050	Frágilidad ósea - craneosinostosis - proptosis - hidrocéfalo
2771	Fragilidad ósea - contracturas articulares
284247	FRAM
95	FRDA
391474	Frontorrinia
469	Fructosemia hereditaria
2056	Fructosuria esencial
1305	FS
391641	FS1
391646	FS2
243	FSH-RO
269	FSHD
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 metacarpianos 4 y 5
295028	Fusión de tibia-peroné
457083	Fusión esplenogonadal aislada
94056	Fusión húmero-cubital
3265	Fusión húmero-radial
3266	Fusión húmero-radio-cubital
141214	Fusión maxilomandibular congénita aislada

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2064	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
3269	Fusión radiocubital
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
79239	Galactosemia clásica
79238	Galactosemia por deficiencia de epimerasa
308473	Galactosemia por deficiencia de epimerasa eritrocitaria
79237	Galactosemia por deficiencia 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
65285	Gangliocitoma displásico cerebeloso
251949	Ganglioglioma
251957	Ganglioglioma anaplásico
141115	Ganglioglioma nasal
251962	Gangliolioneurocitoma 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
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
2070	Gastroenterocolitis eosinofílica
2494	Gastropatía hipertrófica hipoproteinémica
329883	Gastropatía hipertrófica no hipoproteinémica
329883	Gastropatía hipertrófica sin hipoproteinemia
2368	Gastrosquisis
360	GBM
231466	GBS atáxico sensitivo agudo
98917	GBS axonal agudo sensitivo-motor
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	GCD1
98962	GCD clásica
25	GCDHD
98962	GCDI
228429	GCL4
380	GCPS
79330	GCS1-CDG
98957	GDCD
53697	GDD
324636	GDS
36387	GEFS+
411777	GEKA
53372	Geniospasmo 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
182127	Germinoma extragonadal
91352	Germinoma intracraneal
2078	Gerodermia osteodisplástica
84090	GFND
2081	Gigantismo cerebral - quistes maxilares
99725	Gigantismo hipofisario
300373	Gigantismo infantil familiar
448372	Gigantismo infantil familiar debido a dup(X)q(26)
448372	Gigantismo infantil familiar debido a una microduplicación Xq26
448348	Gigantismo infantil familiar debido a una mutación puntual
300373	Gigantismo infantil hereditario
300373	Gigantismo infantil por hiperplasia hipofisaria
99725	Gigantismo pituitario
180176	Gigantomastia
99914	Ginandroblastoma
178345	Ginecomastia prepuberal hereditaria
44890	GIST
141209	GLA
2085	Glaucoma - apnea del sueño
2084	Glaucoma - ectopia - esferofaquia - rigidez articular - estatura baja
98976	Glaucoma congénito
98976	Glaucoma congénito primario
98977	Glaucoma juvenil
94058	Glaucoma neovascular
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
313808	Gliosis subcortical de Neumann
313808	Gliosis subcortical progresiva familiar
83454	Glomangiomas múltiples hereditarios
83454	Glomangiomatosis
329931	Glomerulonefritis C3
280569	Glomerulonefritis creciente
329903	Glomerulonefritis membranoproliferativa mediada por Ig
329903	Glomerulonefritis membranoproliferativa mediada por inmunoglobulinas
329918	Glomerulonefritis membranoproliferativa no mediada por Ig

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329918	Glomerulonefritis membranoproliferativa no mediada por inmunoglobulinas
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria
93571	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2
97560	Glomerulonefritis membranosa idiopática
54370	Glomerulonefritis mesangiocapilar
93126	Glomerulonefritis pauciinmune
97563	Glomerulonefritis pauciinmune con ANCA
97563	Glomerulonefritis pauciinmune con anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos
97564	Glomerulonefritis pauciinmune negativa para anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos
97564	Glomerulonefritis pauciinmune sin ANCA
97564	Glomerulonefritis pauciinmune sin anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos
→329931	Glomerulonefritis por deposición de C3 sin proliferación
280569	Glomerulonefritis rápidamente progresiva
329918	Glomerulopatía C3
84090	Glomerulopatía con depósitos de fibronectina
97566	Glomerulopatía fibrilar no amiloide
97567	Glomerulopatía inmunotactoide
69063	Glomerulopatía membranosa neonatal con deficiencia materna de endopeptidasa neutra
69063	Glomerulopatía membranosa neonatal con deficiencia materna de EPN
84087	Glomerulopatía por colágeno tipo 3
84090	Glomerulopatía por fibronectina
329481	Glomerulopatía por lipoproteínas
97280	Glucagonoma
263297	Glucogenosis con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina
2088	Glucogenosis de Bickel-Fanconi
364	Glucogenosis hepatorrenal
57	Glucogenosis por deficiencia de aldolasa A
99849	Glucogenosis por deficiencia de beta-enolasa muscular
366	Glucogenosis por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno
367	Glucogenosis por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno
371	Glucogenosis por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular
97234	Glucogenosis por deficiencia de fosfoglicerato mutasa
713	Glucogenosis por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1
→319646	Glucogenosis por deficiencia de fosfoglucomutasa
264580	Glucogenosis por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática
79240	Glucogenosis por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	Glucogenosis por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular
369	Glucogenosis por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
368	Glucogenosis por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular
137625	Glucogenosis por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón
79258	Glucogenosis por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo 1a
79259	Glucogenosis por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo 1b
79258	Glucogenosis por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia
2088	Glucogenosis por deficiencia de GLUT2
308684	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
308655	Glucogenosis por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular perinatal letal
284435	Glucogenosis por deficiencia de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	Glucogenosis por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	Glucogenosis por deficiencia de lactato deshidrogenasa
365	Glucogenosis por deficiencia de maltasa ácida
308552	Glucogenosis por deficiencia de maltasa ácida de inicio infantil
79259	Glucogenosis por un defecto en el transporte de la glucosa-6-fosfatasa tipo Ib
217557	Glucogenosis pulmonar intersticial
2089	Glucogenosis tipo 0a
137625	Glucogenosis tipo 0b
364	Glucogenosis tipo 1
79259	Glucogenosis tipo 1b
→79259	Glucogenosis tipo 1C
→79259	Glucogenosis tipo 1D
365	Glucogenosis tipo 2
308552	Glucogenosis tipo 2 de inicio infantil
420429	Glucogenosis tipo 2 de inicio tardío
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 6
371	Glucogenosis tipo 7
264580	Glucogenosis tipo 9A
79240	Glucogenosis tipo 9B
264580	Glucogenosis tipo 9C
715	Glucogenosis tipo 9D
715	Glucogenosis tipo 9E

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2088	Glucogenosis tipo 11
284426	Glucogenosis tipo 11
57	Glucogenosis tipo 12
99849	Glucogenosis tipo 13
→319646	Glucogenosis tipo 14
263297	Glucogenosis tipo 15
364	Glucogenosis tipo I
79258	Glucogenosis tipo Ia
79259	Glucogenosis tipo Ib
365	Glucogenosis tipo II
308552	Glucogenosis tipo II de inicio infantil
420429	Glucogenosis tipo II de inicio tardío
366	Glucogenosis tipo III
367	Glucogenosis tipo IV
308684	Glucogenosis tipo IV, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	Glucogenosis tipo IV, forma hepática no progresiva
308621	Glucogenosis tipo IV, forma hepática progresiva
308670	Glucogenosis tipo IV, forma neuromuscular congénita
308712	Glucogenosis tipo IV, forma neuromuscular del adulto
308698	Glucogenosis tipo IV, forma neuromuscular infantil
308655	Glucogenosis tipo IV, forma neuromuscular perinatal letal
264580	Glucogenosis tipo IXa
79240	Glucogenosis tipo IXb
264580	Glucogenosis tipo IXc
715	Glucogenosis tipo IXd
715	Glucogenosis tipo IXe
368	Glucogenosis tipo V
369	Glucogenosis tipo VI
371	Glucogenosis tipo VII
2088	Glucogenosis tipo XI
57	Glucogenosis tipo XII
→319646	Glucogenosis tipo XIV
263297	Glucogenosis tipo XV
69076	Glucosuria renal familiar
71277	Glut1-DS
33573	Glutationuria
280569	GNRP
206484	Gonadoblastoma
2090	Goniodisgenesia - discapacidad intelectual - estatura baja
66629	GOSHS
79233	Gota asociada a HPRT
900	GPA
247353	GPP
721	GPS
313808	GPSC
403	GRA
33111	Granuloma chalazodérmico
99871	Granuloma eosinofílico
99873	Granuloma eosinófilo multifocal
86879	Granuloma letal de la línea media
900	Granulomatosis con poliangeítis
900	Granulomatosis de Wegener
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangitis
86869	Granulomatosis linfomatoide
379	Granulomatosis séptica crónica
97261	GRFoma
454836	Gripe aviar
454836	Gripe aviaria
263297	GSD con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina
57	GSD por deficiencia de aldolasa A
99849	GSD por deficiencia de beta-enolasa muscular
366	GSD por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno
367	GSD por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno
371	GSD por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular
97234	GSD por deficiencia de fosfoglicerato mutasa
713	GSD por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1
→319646	GSD por deficiencia de fosfoglucomutasa
264580	GSD por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática
79240	GSD por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular
715	GSD por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular
364	GSD por deficiencia de G6P
79258	GSD por deficiencia de G6P tipo 1a
79258	GSD por deficiencia de G6P tipo Ia
79259	GSD por deficiencia de G6P tipo Ib
79259	GSD por deficiencia de G6PT
369	GSD por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
368	GSD por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular
137625	GSD por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón
2089	GSD por deficiencia de glucógeno sintasa hepática
2088	GSD por deficiencia de GLUT2
308684	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma combinada hepática y miopática infantil
308638	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva
308621	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva
308670	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita
308712	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto
308698	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil
308655	GSD por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular perinatal letal
284435	GSD por deficiencia de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa
284426	GSD por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
2364	GSD por deficiencia de lactato deshidrogenasa
365	GSD por deficiencia de maltasa ácida
308552	GSD por deficiencia de maltasa ácida de inicio infantil
420429	GSD por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío
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
308552	GSD tipo 2 de inicio infantil
420429	GSD tipo 2 de inicio tardío
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
308712	GSD tipo 4, forma neuromuscular del adulto

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
308698	GSD tipo 4, forma neuromuscular infantil
308655	GSD tipo 4, forma neuromuscular perinatal letal
368	GSD tipo 5
369	GSD tipo 6
371	GSD tipo 7
264580	GSD tipo 9A
79240	GSD tipo 9B
264580	GSD tipo 9C
715	GSD tipo 9D
715	GSD tipo 9E
97234	GSD tipo 10
284426	GSD tipo 11
57	GSD tipo 12
→319646	GSD tipo 14
263297	GSD tipo 15
364	GSD tipo I
79259	GSD tipo Ib
365	GSD tipo II
308552	GSD tipo II de inicio infantil
420429	GSD tipo II de inicio tardío
367	GSD tipo IV
264580	GSD tipo IXa
79240	GSD tipo Ixb
264580	GSD tipo IXc
715	GSD tipo IXd
715	GSD tipo IXe
368	GSD tipo V
369	GSD tipo VI
371	GSD tipo VII
57	GSD tipo XII
263297	GSD tipo XV
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
→319646	GSDXIV
293375	GWCD
139441	H-ABC
2463	Hábito marfanoide - discapacidad intelectual autosómica recesiva
314041	Hábito marfanoide - hernia inguinal - edad ósea avanzada
→60030	Hábito marfanoide - síndrome de craneosinostosis
776	Hábito marfanoide con discapacidad intelectual ligada al X
100051	HAE 2
100051	HAE-II
100054	HAE-III
966	HAFF
295006	Hallux bífido
295177	Hallux bífido bilateral
295175	Hallux bífido unilateral
2110	Hallux varus - polisindactilia preaxial
289326	HAM/TSP
386	Hamartoma biliar
440727	Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano
440727	Hamartoma combinado de retina y EPR
263435	Hamartoma congénito de músculo liso
2112	Hamartoma folicular - alopecia - mucoviscidosis
386	Hamartoma mesenquimal hepático
386	Hamartoma quístico hepático
→672	Hamartomas hipotalámicos
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
88673	HCC
33402	HCC de inicio en la infancia
33402	HCC pediátrico
86864	HCD
289527	HCEM infantil letal por deficiencia 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 piamontés
100006	HCHWA-D
300878	HCL-v
238523	HCS atípico
26106	HDGC
157941	HDL1
98934	HDL2
157946	HDL3
98759	HDL4
313808	HDLS
288	HE
238468	HED
98813	HED-ID
252054	Hemangioblastoma
458758	Hemangioendotelioma compuesto
210584	Hemangioendotelioma de célula fusiforme
157791	Hemangioendotelioma epitelioide
2122	Hemangioendotelioma kaposiforme
458763	Hemangioendotelioma retiforme
221061	Hemangioma cavernoso cerebral familiar
221061	Hemangioma cavernoso cerebral hereditario
458785	Hemangioma congénito de involución parcial
141179	Hemangioma congénito no involutivo
141184	Hemangioma congénito rápidamente involutivo
329324	Hemangioma cutáneo con atrofia muscular u ósea
210584	Hemangioma de célula fusiforme
140436	Hemangioma intraóseo
464318	Hemangioma verrucoso
2124	Hemangiomas faciales - pseudo cicatriz supraumbilical
→83628	Hemangiomas sacros - anomalías congénitas múltiples
199241	Hemangiomatosis capilar pulmonar
2123	Hemangiomatosis neonatal difusa
73229	Hematuria familiar autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retiniana - contracturas
95719	Hemiagenesia tiroidea
443070	Hemicránea continua
157835	Hemicrania paroxística
139	Hemidisplasia congénita con nevus ictiosiforme y defectos en las extremidades
221083	Hemiespasmo facial

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2128	Hemihiperplasia aislada
2128	Hemihipertrofia aislada
93320	Hemimelia cubital
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
2131	Hemiplejía alternante de la infancia
209973	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna de la infancia
209973	Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil
99050	Hemitronco arterioso
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
447792	Hemocromatosis tipo 5
98878	Hemofilia A
169802	Hemofilia A grave
169808	Hemofilia A leve
169805	Hemofilia A moderamente 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
244242	Hemólisis, enzimas hepáticas elevadas, disminución de las plaquetas en el embarazo
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 piamontés
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
98873	HEMPAS
1997	Hendidura - ectropión - dientes cónicos
141288	Hendidura cervical de la línea media
141239	Hendidura de la parte media de la cara en estado medio
99772	Hendidura del paladar blando
99772	Hendidura del velo del paladar
99772	Hendidura del velo palatino
141276	Hendidura facial en la comisura
141258	Hendidura facial número 4 de Tessier
141261	Hendidura facial número 5 de Tessier
141265	Hendidura facial número 6 de Tessier
2004	Hendidura laringo-traqueo-esofágica
280205	Hendidura laringo-traqueo-esofágica tipo 0
93938	Hendidura laringo-traqueo-esofágica tipo 1
93939	Hendidura laringo-traqueo-esofágica tipo 2
93940	Hendidura laringo-traqueo-esofágica tipo 3
93941	Hendidura laringo-traqueo-esofágica tipo 4
2004	Hendidura laringotraqueoesofágica
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 mediofacial 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
402823	Hepatitis delta
480524	Hepatitis peliótica idiopática
35063	Hepatitis viral fulminante
449	Hepatoblastoma
33402	Hepatocarcinoma de inicio en la infancia
401920	Hepatocarcinoma fibromelar
33402	Hepatocarcinoma pediátrico
137681	Hepatoencefalopatía debida a COXPD1
137681	Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1
95159	Hepatoerythropoietic porphyria
90003	Hepatopatía asociada a IgG4
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
314962	HESR
2762	Heteroplasia ósea progresiva
101063	Heterotaxia viscero-atrial
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
1041	HF
364013	HF inmunitaria
363999	HF no inmunitaria
2438	HFGS
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 fístulo-vegetativo
2177	Hidranencefalia
330021	Hidrargiria
329967	Hidrartrosis intermitente
330061	Hidroa estival
330058	Hidroa vacciniforme
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
1237	Hidrocefalia - malformación cardíaca - huesos densos
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
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/hidrancefalia debido a vasculopatía cerebral
2190	Hidronefrosis congénita
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
364013	Hidropesía fetal inmunitaria
363999	Hidropesía fetal no inmunitaria
363999	Hidropesía fetal no inmunitaria
343	HIDS
2314	HIES autosómico dominante
243367	Hígado graso agudo del embarazo
171201	High anorectal malformation
101088	HIGM1
101089	HIGM2
101090	HIGM3
101091	HIGM4
101092	HIGM5
183663	HIGM con susceptibilidad a infecciones oportunistas
183666	HIGM sin susceptibilidad a infecciones oportunistas
238624	HII
165991	HIIE
401	Himenolepiasis
280628	Hiper e hipopigmentación progresiva familiar
309147	Hiper-beta-alaninemia
3222	Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa
3222	Hiperactividad de la PRPP sintetasa
3222	Hiperactividad de la PRPS1
411543	Hiperactividad grave de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa
411543	Hiperactividad grave de la PRPP sintetasa
411543	Hiperactividad grave de la PRPS1
411536	Hiperactividad leve de la fosforibosilpirofosfato sintetasa
411536	Hiperactividad leve de la PRPP sintetasa
411536	Hiperactividad leve de la PRPS1
309147	Hiperalaninemia
403	Hiperaldosteronismo familiar tipo 1
404	Hiperaldosteronismo familiar tipo 2
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo 3
403	Hiperaldosteronismo familiar tipo I
404	Hiperaldosteronismo familiar tipo II
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo III
79506	Hiperalfalipoproteinemia familiar
470	Hiperaminoaciduria dibásica tipo 2
2195	Hiperaminoaciduria dicarboxílica
927	Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa
289877	Hiperamonemia transitoria del recién nacido
168588	Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa
90	Hiperargininemia
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
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	Hipercarotinemia hereditaria y deficiencia de vitamina A
251523	Hipercincemia e hipercalprotectinemia

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
238475	Hipercolanemia familiar
238475	Hipercolanemia hereditaria
391665	Hipercolesterolemia familiar homocigota
209902	Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa
163985	Hiperekplexia - epilepsia
306776	Hiperekplexia esporádica
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
79651	Hiperfenilalaninemia leve
2209	Hiperfenilalaninemia materna
238583	Hiperfenilalaninemia no fenilcetonúrica
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina
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
3416	Hiperfosfatasemia tardía
2801	Hiperfosfatasia hereditaria
289863	Hiperglicemia no cetósica atípica
289860	Hiperglicemia no cetósica infantil
289857	Hiperglicemia no cetósica neonatal
408	Hiperglicerolemia
35	Hiperglicinemia cetósica
407	Hiperglicinemia no cetósica
438274	Hiperglucagonemia asociada a GCGR
2157	Hiperhistidinemia
2194	Hiperinmunización anti-HLA
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente
1928	Hiperinsuflación lobar congénita
1928	Hiperinsuflación lobar infantil
276580	Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de Kir6.2
276575	Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de SUR1
79644	Hiperinsulinismo autosómico recesivo por deficiencia de Kir6.2
79643	Hiperinsulinismo autosómico recesivo por deficiencia de SUR1
276603	Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por deficiencia de Kir6.2
276598	Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por deficiencia de SUR1
165991	Hiperinsulinismo inducido por ejercicio
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de 3-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
79299	Hiperinsulinismo por deficiencia de glucoquinasa
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de glutamodeshidrogenasa
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de HADH
324575	Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A
263455	Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF4A
263458	Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de SCHAD
165991	Hiperinsulinismo por deficiencia de SLC16A1
276556	Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2
165991	Hiperinsulinismo por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1
682	HiperKPP
91135	Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por deficiencia de factor de coagulación dependiente de vitamina K
70470	Hiperlipidemia grave
140905	Hiperlipidemia por deficiencia de triglicérido-lipasa hepática
412	Hiperlipidemia tipo 3
412	Hiperlipoproteinemia familiar tipo 3
→444490	Hiperlipoproteinemia tipo 1
412	Hiperlipoproteinemia tipo 3
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
88618	Hipermetioninemia por deficiencia de S-adenosil homocisteína hidrolasa
414	Hiperornitinemia
414	Hiperornitinemia - atrofia girada de la coroides y la retina
391327	Hiperostosis calvaria ligada al X
2801	Hiperostosis cortical deformante juvenil
2204	Hiperostosis cortical displásica
3416	Hiperostosis cortical generalizada
1310	Hiperostosis cortical infantil
3152	Hiperostosis cortical sindactilia
443098	Hiperostosis craneal interna
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
417	Hiperparatiroidismo primario neonatal grave
79146	Hiperpigmentación familiar progresiva
→79189	Hiperpipecolemia
423	Hiperpirexia maligna
477781	Hiperplasia condilar primaria
477781	Hiperplasia condilar tipo 1
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
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal
315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma virilizante simple
90790	Hiperplasia suprarrenal congénita lipoide por deficiencia de STAR
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo POR
325524	Hiperplasia suprarrenal lipoide congénita clásica por deficiencia de STAR
325529	Hiperplasia suprarrenal lipoide congénita no clásica por deficiencia de STAR
189427	Hiperplasia suprarrenal macronodular bilateral primaria
189427	Hiperplasia suprarrenal macronodular debida al síndrome de Cushing
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
397685	Hiperprolactinemia familiar
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 - hipodoncia - hipotricosis
2342	Hiperqueratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis
1010	Hiperqueratosis palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita
1366	Hiperqueratosis palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita
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 queratósicas 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
→444490	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
→331176	Hipertensión arterial pulmonar - leucopenia - defecto septal atrial
275777	Hipertensión arterial pulmonar familiar
275777	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria
275766	Hipertensión arterial pulmonar idiopática
422	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar
275766	Hipertensión arterial pulmonar primaria
757	Hipertensión hiperpotasémica familiar
238624	Hipertensión intracraneal benigna
238624	Hipertensión intracraneal idiopática
64743	Hipertensión portal idiopática
64743	Hipertensión portal no cirrótica idiopática
70591	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica
403	Hipertensión sensible a dexametasona
403	Hipertensión sensible a glucocorticoides
423	Hipertermia de la anestesia
2215	Hipertermia maligna - artrogriposis - tortícolis
423	Hipertermia maligna de la anestesia
466650	Hipertermia maligna inducida por el ejercicio
99819	Hipertiroidismo familiar gestacional
424	Hipertiroidismo familiar por mutaciones de receptor de TSH
54260	Hipertrabeculación del ventrículo izquierdo
3387	Hipertricosis cervical anterior aislada
2218	Hipertricosis cervical neuropatía
2026	Hipertricosis con o sin hiperplasia gingival
79495	Hipertricosis congénita generalizada ligada al X
2026	Hipertricosis congénita generalizada terminal
1023	Hipertricosis congénita generalizada tipo Ambras
79495	Hipertricosis congénita generalizada tipo Macias-Flores
2220	Hipertricosis cubital - estatura baja
2221	Hipertricosis lanuginosa adquirida
2222	Hipertricosis lanuginosa congénita
300293	Hipertrigliceridemia e hígado graso regresivos infantil
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
217330	Hiperuricemia - uremia - insuficiencia renal
79233	Hiperuricemia asociada a HPRT
396	Hipo crónico
383	Hipoacusia mixta neurosensorial y conductiva ligada al X

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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 deleción 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
973	Hipodactilia unilateral de los dedos 2-5
295110	Hipodactilia unilateral del pulgar
248408	Hipodisfibrinogenemia familiar
2228	Hipodoncia - disgenesia ungueal
101041	Hipofibrinogenemia familiar
95512	Hipofisitis pituitaria anterior
436	Hipofosfatasia
247667	Hipofosfatasia de la infancia
247676	Hipofosfatasia del adulto
247651	Hipofosfatasia infantil
247623	Hipofosfatasia perinatal letal
247638	Hipofosfatasia prenatal benigna
89937	Hipofosfatemia autosómica dominante
244305	Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis
89936	Hipofosfatemia ligada al X
229717	Hipogammaglobulinemia aislada
1572	Hipogammaglobulinemia primaria
169139	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
276580	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica dominante por deficiencia de Kir6.2
276575	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica dominante por deficiencia de SUR1
79644	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica recesiva por deficiencia de Kir6.2
79643	Hipoglucemia hiperinsulinémica autosómica recesiva por deficiencia de SUR1
165991	Hipoglucemia hiperinsulinémica inducida por el ejercicio
276608	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente sin insulinoma de inicio en el adulto
71212	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de 3-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
79299	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de glucoquinasa
324575	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de HNF1A
263455	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de HNF4A
263458	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de INSR
276603	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de Kir6.2 resistente al diazóxido
263458	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de receptor de insulina
276598	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de SUR1 resistente al diazóxido
276556	Hipoglucemia hiperinsulinémica por deficiencia de UCP2
293964	Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia del cuerpo
2233	Hipogonadismo - prolapso de válvula mitral - discapacidad intelectual
→1643	Hipogonadismo congénito masculino con ictiosis
2410	Hipogonadismo hipergonadotrópico - cataratas
2234	Hipogonadismo hipergonadotrópico masculino - discapacidad 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
34528	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante
199326	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glaudemans
30924	Hipomagnesemia causada por malabsorción selectiva de magnesio
31043	Hipomagnesemia familiar primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave
30924	Hipomagnesemia intestinal con hipocalcemia secundaria
30924	Hipomagnesemia intestinal tipo 1
34528	Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria
30924	Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria
2196	Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave
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
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
2237	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal
2238	Hipoparatiroidismo aislado familiar
2239	Hipoparatiroidismo aislado familiar debido a agenesia de la glándula paratiroidea
189466	Hipoparatiroidismo aislado familiar por deficiencia de secreción de PTH
36913	Hipoparatiroidismo autoinmune

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
140286	Hipoparatiroidismo secundario debido a una secreción deficiente de paratohormona
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
→3157	Hipopituitarismo - microftalmia
→3157	Hipopituitarismo - micropene - fisura labiopalatina
→3157	Hipopituitarismo - polidactilia postaxial
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 cartílago-pelo
755	Hipoplasia de células de Leydig
325448	Hipoplasia de células de Leydig por deficiencia de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	Hipoplasia de células de Leydig por deficiencia 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 - discapacidad intelectual
3207	Hipoplasia de la sustancia blanca - agenesia del cuerpo calloso - discapacidad intelectual
3332	Hipoplasia de la tibia - polidactilia postaxial
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 inicio fetal
2255	Hipoplasia pancreática - diabetes - cardiopatía congénita
284339	Hipoplasia pontocerebelosa - trastorno del desarrollo sexual 46,XY
324569	Hipoplasia pontocerebelosa por mutación CHMP1A
411493	Hipoplasia pontocerebelosa por mutación en CLP1
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
369920	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9
411493	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10
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
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
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
→216866	Hipoprebetalipoproteinemia - acantocitosis - retinosis pigmentaria - degeneración del pálido
→216866	Hipoprebetalipoproteinemia - acantocitosis - retinosis pigmentaria - degeneración palidal
69744	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar
2250	Hiposmia - hipoplasia nasal y ocular - hipogonadismo hipogonadotrópico
2261	Hipospadias - discapacidad intelectual tipo Goldblatt
→1299	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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2353	Hipotelorismo - paladar hendido - hipospadias
443180	Hipotensión intracraneal espontánea
441	Hipotensión ortostática idiopática
29822	Hipotermia episódica espontánea
29822	Hipotermia periódica espontánea
3047	Hipotiroidismo - dismorfismo - polidactilia postaxial - discapacidad intelectual
1226	Hipotiroidismo - hendidura del paladar
99832	Hipotiroidismo central por deficiencia del receptor TRH
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
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
137908	Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia
91131	Hipotonía e ictiosis por deficiencia de dolicol fosfato
1195	Hipotransferrinemia congénita
2266	Hipotricosis - discapacidad intelectual tipo Lopes
69735	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia
→113	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
63440	Hipsicefalia
63440	Hipsocefalia
2157	Histidinemia
2157	Histidinuria
2158	Histidinuria renal
157991	Histiocitoma eruptivo generalizado
2023	Histiocitoma fibroso maligno
79105	Histiocitoma fibroso maligno tipo mixoide
300865	Histiocitosis atípica regresiva
158029	Histiocitosis azul marino
157997	Histiocitosis cefálica benigna
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
158019	Histiocitosis de células indeterminadas
→168569	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
→168569	Histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva
99874	Histiocitosis X pulmonar
137675	Histiocytoid cardiomyopathy
390	Histoplasmosis
3325	HIT
443291	HIV associated cancers
1573	HJMD
412	HLP tipo 3
523	HLRCC
386	HMH
157794	HMPS
64748	HMSN 3
64751	HMSN 5
401964	HMSN2 con axones gigantes
90119	HMSN con acrodistrofia
64748	HMSN III
99950	HMSN tipo Lom
99950	HMSN-Lom
90117	HMSNP
69084	HNED
640	HNPP
391665	HoFH
414	HOGA
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
1361	Homocarnosinosis
2168	Homocarnosinosis
394	Homocistinuria clásica
394	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa
395	Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa
622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica
2762	HOP
79651	HPA leve
79651	HPA no PKU
293284	HPA/PKU sensible a BH4
293284	HPA/PKU sensible a la tetrahidrobiopterina
98808	HPD con marcada fluctuación diurna
2162	HPE
280200	HPE microforma
280195	HPE septopreóptica
46532	HPFH - beta-talasemia
247262	HPMR
436	HPP
293958	HPPD
47044	HPRCC
79430	HPS
183678	HPS2

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
231531	HPS7
231537	HPS8
280663	HPS9
231500	HPS con fibrosis pulmonar
231512	HPS sin fibrosis pulmonar
84085	HS
36386	HSAN1
456318	HSAN1E
970	HSAN2
1764	HSAN3
642	HSAN4
64752	HSAN5
314381	HSAN6
391397	HSAN7
478664	HSAN8
391397	HSAN con hiperhidrosis y disfunción gastrointestinal
2182	HSAS
2182	HSAS ligada al X
315311	HSC clásica virilizante por 21-OHD
388	HSCR
30924	HSH
456318	HSN1E
2134	HUS atípico
90038	HUS típico
93160	HVDRR
682	HYPP
724	IAEP
293168	IAHSP
611	IBM
602	IBM2
79091	IBM3
52430	IBMPFD
225147	IBSN esporádica
225154	IBSN familiar
276405	Ictericia verde
2269	Ictiosis - alopecia - ectropión - discapacidad intelectual
2272	Ictiosis - dedos fusiformes - fisura labial media
2278	Ictiosis - discapacidad intelectual - enanismo - anomalía renal
2274	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa
59303	Ictiosis - hipotricosis - colangitis esclerosante
2267	Ictiosis - mejillas prominentes - cejas laterales
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 - discapacidad intelectual - tetraplejía espástica
2271	Ictiosis congénita - microcefalia - cuadriplejía
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
313	Ictiosis laminar
461	Ictiosis ligada al X
281090	Ictiosis ligada al X sindrómico
461	Ictiosis recesiva 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
231154	IDC con expasión de células T gamma delta
317473	IDC por deficiencia de IKAROS
445018	IDC por deficiencia de LRBA
443811	IDC por deficiencia de PGM3
231154	IDC por deficiencia parcial de RAG1
33355	IDCG con leucopenia
331206	IDCG por deficiencia completa de RAG1/2
275	IDCG por deficiencia de ARTEMIS
357237	IDCG por deficiencia de CARD11
228003	IDCG por deficiencia de CORO-1A
228003	IDCG por deficiencia de coronina-1A
275	IDCG por deficiencia de DCLRE1C
317425	IDCG por deficiencia de DNA-PKcs
397787	IDCG por deficiencia de IKK2
280142	IDCG por deficiencia de la proteína tirosina quinasa específica de linfocitos
280142	IDCG por deficiencia de LCK
420573	IDCG por una deficiencia en CTPS1
169160	IDCG T-B+ debida a CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
276	IDCG T-B+ por deficiencia de cadena gamma
169157	IDCG T-B+ por deficiencia de CD45
169154	IDCG T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha
35078	IDCG T-B+ por deficiencia de JAK3
275	IDCG tipo Athabascan
275	IDCG tipo Athabaskan
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
364013	IHF
86908	IHHS
91132	IHS
59303	IHSC
238624	IIH
313	IL
314376	Íleo meconial por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C
247718	IMAM
42062	Iminoglicinuria
456312	IMNEPD
206569	IMNM
2759	Imperforación orofaríngea - anomalías costo-vertebrales
36237	Impétigo bulloso
35069	INAD
35069	INAD1
79263	INCL
2291	Incompetencia velofaríngea congénita
464	Incontinencia pigmentaria
435	Incontinentia pigmenti tipo 1
2292	Incurvación congénita de huesos largos

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
324307	Incurvación lateral grave de la tibia con estatura baja
217399	Indiferencia congénita al dolor con hiperhidrosis
2268	Inestabilidad centromérica - imunodeficiencia - dismorfia
70596	Infección antenatal por VEB
70596	Infección antenatal por virus Epstein-Barr
293	Infección congénita por el virus del herpes simple
292	Infección congénita por enterovirus
70596	Infección congénita por VEB
70596	Infección congénita por virus Epstein-Barr
438279	Infección humana por orthopoxvirus
35062	Infección idiopática diseminada por citomegalovirus
35062	Infección idiopática diseminada por CMV
440368	Infección necrosante de tejidos blandos
91127	Infección por adenovirus en pacientes inmunocomprometidos
228123	Infección por Coccidioides
781	Infección por Coxiella burnetii
1685	Infección por duelas
284	Infección por Echinococcus multilocularis
448237	Infección por el virus de Zika
324632	Infección por el virus Hendra
228119	Infección por Fusarium
314946	Infección por Mycobacterium xenopi
1685	Infección por trematodos
78	Infección por uncinarias
99828	Infección por virus del dengue
294	Infección prenatal por citomegalovirus
294	Infección prenatal por CMV
291	Infección prenatal por el virus de la varicela
293	Infección prenatal por el virus del herpes simple
292	Infección prenatal por enterovirus
295	Infección prenatal por parvovirus
411703	Infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas
140896	Infección respiratoria aguda por coronavirus
35064	Infección viral letal idiopática
183713	Infecciones bacterianas piógenas por deficiencia 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 una deficiencia rara de isotipos de inmunoglobulinas
169467	Infecciones recurrentes de Neisseria por deficiencia de factor D
169142	Infecciones recurrentes por deficiencia de gránulos específicos
275517	Infecciones virales recurrentes con ALPS
404466	Infertilidad femenina por un defecto de la zona pelúcida
137893	Infertilidad masculina asociada a espermatozoides poliploides multiflagelados con grandes cabezas
399805	Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética
399808	Infertilidad masculina con teratozoospermia por una única mutación genética
→399805	Infertilidad masculina con virilización normal debido a la detención de la maduración
→399805	Infertilidad masculina con virilización normal debido a una anomalía en la meiosis
98345	Infertilidad masculina idiopática rara
276234	Infertilidad masculina no sindrómica por astenozoospermia
276234	Infertilidad masculina no sindrómica por un trastorno de motilidad del esperma
171709	Infertilidad masculina por espermatozoides de cabeza redondeada
171709	Infertilidad masculina por globozoospermia
→399808	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
284448	Inflamación linfocítica crónica con mejora perivascular pontina sensible a esteroides
238305	Infundibuloneurohipofisitis
63259	Iniencefalia
268363	Iniencefalia abierta
268366	Iniencefalia cerrada
647	Inmunodeficiencia - microcefalia - inestabilidad cromosómica
306431	Inmunodeficiencia adquirida del adulto
306550	Inmunodeficiencia asociada a FADD
444463	Inmunodeficiencia asociada a TPPII, autoinmunidad, y retraso en el neurodesarrollo con alteración de la expansión lisosomal y de la glucólisis
169079	Inmunodeficiencia combinada - microcefalia - retraso en el crecimiento - sensibilidad a la radiación ionizante
476113	Inmunodeficiencia combinada asociada a TFRC
431149	Inmunodeficiencia combinada con alteración de la inmunidad al VHH-8
431149	Inmunodeficiencia combinada con alteración de la inmunidad al virus herpes humano 8
431149	Inmunodeficiencia combinada con alteración de la inmunidad por HHV-8
431149	Inmunodeficiencia combinada con alteración de la inmunidad por virus del herpes humano 8
231154	Inmunodeficiencia combinada con expasión de células T gamma delta
157949	Inmunodeficiencia combinada con granulomas en la piel
39041	Inmunodeficiencia combinada con hipereosinofilia
431149	Inmunodeficiencia combinada con sarcoma de Kaposi de inicio en la infancia
228423	Inmunodeficiencia combinada con susceptibilidad a infecciones por micobacterias, virus y hongos
33355	Inmunodeficiencia combinada grave con leucopenia
331206	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
275	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de ARTEMIS

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
357237	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CARD11
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de coronina-1A
275	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs
397787	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de la proteína tirosina quinasa específica de linfocitos
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK
420573	Inmunodeficiencia combinada grave por una deficiencia en CTPS1
276	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ ligada al X
169160	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
276	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma
169157	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45
169154	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha
35078	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de JAK3
275	Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabascan
275	Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabaskan
572	Inmunodeficiencia combinada grave, HLA clase 2-negativo
169082	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD3gamma
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de dedicador de la proteina citocinesis 8
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8
317473	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IKAROS
445018	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA
317476	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MAGT1
397964	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1
317428	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ORAI1
431149	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40
443811	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de PGM3
157949	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de RAG 1/2
317430	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STIM1
314689	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4
911	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ZAP70
231154	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1
169090	Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC
1572	Inmunodeficiencia común variable
200421	Inmunodeficiencia con anomalía de factor H
200418	Inmunodeficiencia con anomalía de factor I
324294	Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme
324294	Inmunodeficiencia de células T por deficiencia de RHOH
306431	Inmunodeficiencia del adulto con autoanticuerpos anti-interferón-gamma
169095	Inmunodeficiencia grave de linfocitos T - alopecia congénita - distrofia ungueal
317476	Inmunodeficiencia ligada al X con defectos del magnesio, infección por virus de Epstein-Barr y neoplasia
83471	Inmunodeficiencia por ausencia de timo
169100	Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25
169147	Inmunodeficiencia por deficiencia de componentes precoces del complemento
169150	Inmunodeficiencia por deficiencia de componentes tardíos del complemento
331190	Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3
169147	Inmunodeficiencia por deficiencia de los componentes C1, C4 o C2 del complemento
169150	Inmunodeficiencia por deficiencia de los componentes C5 a C9 del complemento
331187	Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2
70592	Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
169147	Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente de la vía clásica del complemento
70593	Inmunodeficiencia por deficiencia selectiva de anticuerpos anti-polisacáridos
34592	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 1
572	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con citotoxicidad espontánea de las células NK defectuosa
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células NK
477857	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva por una mutación en RORC
75391	Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal
431166	Inmunodeficiencia primaria con infección viral post-sarampión-paperas-rubéola
431166	Inmunodeficiencia primaria con infección viral post-SPR
447731	Inmunodeficiencia primaria con inmunidad linfocitaria aberrante multifacética
75391	Inmunodeficiencia primaria por deficiencia en MCM4
633	Insensibilidad completa a la hormona del crecimiento
88642	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía
453510	Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave
217399	Insensibilidad congénita al dolor con hiperhidrosis
391397	Insensibilidad congénita al dolor con hiperhidrosis y disfunción gastrointestinal
453510	Insensibilidad congénita al dolor con preservación de la sensación térmica

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
453510	Insensibilidad congénita al dolor con retraso cognitivo grave no progresivo
64752	Insensibilidad congénita al dolor y analgesia térmica
633	Insensibilidad primaria a la GH
633	Insensibilidad primaria a la hormona del crecimiento
466	Insomnio familiar fatal
95409	Insuficiencia adrenocortical aguda
466784	Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial
95449	Insuficiencia congénita de la válvula aórtica
443084	Insuficiencia del reflejo barorreceptor
90062	Insuficiencia hepática aguda
90062	Insuficiencia hepática fulminante
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda debida a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda debido a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADN mitocondrial
294422	Insuficiencia intestinal crónica
199337	Insuficiencia pancreática - anemia - hiperostosis
811	Insuficiencia pancreática y disfunción de la médula ósea
439167	Insuficiencia placentaria
95409	Insuficiencia suprarrenal aguda
289548	Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por deficiencia de CYP11A1
439167	Insuficiencia vascular uteroplacentaria
263352	Insuficiencia ventricular derecha postcardiotomía
97279	Insulinoma
2299	Interrupción del arco aótico
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
306462	Intolerancia congénita a la sacarosa sin intolerancia al almidón
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa
443236	Intolerancia ortostática por deficiencia de NET
43117	Intoxicación aguda por antidepresivos tricíclicos
73423	Intoxicación aguda por consumo de ackee
31828	Intoxicación digitálica
247165	Intoxicación infantil por mercurio
217064	Intoxicación por 5-fluorouracilo
2302	Intoxicación por amianto
90068	Intoxicación por cocaína
306682	Intoxicación por manganeso
330021	Intoxicación por mercurio
464458	Intoxicación por paracetamol
330015	Intoxicación por plomo
90069	Intoxicación sistémica por monocloroacetato
3306	Inv dup(15)
2285	Invaginación basilar primaria
96092	Invdupdel(8p)
168558	Inversión sexual XY - fallo adrenal
168558	Inversión sexual XY - fallo suprarrenal
216694	Inversión ventricular
1186	IOSCA
275766	IPAH
747	iPAP
238455	IPD
37042	IPEX
88621	IPS
100025	IPSID
772	IRD
263479	Iridociclitis heterocrómica de Fuchs
209959	Iridociclitis inducida por lentes
281090	IRLX sindrómica
3309	Isocromosoma 5p
3307	Isocromosoma 18p
96055	Isocromosoma 21
98797	Isocromosoma Yp
98798	Isocromosoma Yq
99731	ISOD
485426	Isolated congenital hepatic fibrosis
472	Isosporosis
309324	ISSD
3002	ITP
281190	IWC
300605	JALS
474	JATD
397715	JBTS con JATD
3283	JET
248111	JHD
2929	JIP
2929	JIPS
65684	JMADUE
307	JME
289596	JNA
79264	JNCL
2801	JPG
247604	JPLS
2318	JS tipo B
1454	JS-H
220493	JS-O
2318	JS-OR
220497	JS-R
96169	KdVS
415286	Kernícterus
401996	KIN
2908	KS
293936	KTCNCT
447777	KTOC
454745	Kuru
34217	KWWH tipo I
420686	KWWH tipo IV
79314	L-2-HGA
157973	L-CMD
216694	L-transposición de las grandes arterias
199302	Labio leporino aislado
888	Labio leporino y/o paladar hendido con quistes mucosos del labio inferior
199306	Labio leporino/paladar hendido
2968	LAD
99842	LAD-I
99843	LAD-II
1997	Lagoftalmia - labio leporino y paladar hendido
538	LAM
98834	LAM M2
137871	Laminopatía con síndrome metabólico grave y miopatía

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
280365	Laminopatía lipodistrófica grave semidominante autosómica
137871	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux
2372	Laringocele
2373	Laringomalacia dominante congénita
423717	Larva migrans cutáneo
3286	Latidos ventriculares prematuros multifocales
46059	Latosterolosis
300324	LBPP
137898	LBSL
2004	LC
99900	LCAD
1486	LCCS1
137776	LCCS2
137783	LCCS3
98964	LCD1
98964	LCDI
5	LCHADD
52416	LCM
454714	LCP
363618	LCPS
300888	LDCBG con inflamación crónica
300849	LDCBG del SNC
98955	LECD
549	Legionelosis
485421	Leigh-like basal ganglia disease-optic atrophy-peripheral neuropathy syndrome
52994	Leiomioma orbital
523	Leiomiomas cutáneos múltiples familiares
523	Leiomiomas cutáneos múltiples hereditarios
523	Leiomiomas cutáneos y uterinos múltiples
523	Leiomiomatosis familiar con cáncer de células renales
523	Leiomiomatosis familiar con carcinoma renal
523	Leiomiomatosis familiar cutánea y uterina
523	Leiomiomatosis hereditaria
523	Leiomiomatosis hereditaria con carcinoma renal
523	Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales
71274	Leiomiomatosis peritoneal difusa
71274	Leiomiomatosis peritoneal diseminada
64720	Leiomiosarcoma
213807	Leiomiosarcoma cervical
213807	Leiomiosarcoma de cuello de útero
213625	Leiomiosarcoma de cuerpo de útero
104076	Leiomiosarcoma de intestino delgado
507	Leishmaniasis
507	Leishmaniosis
500	Lentiginosis cardiomiopática
231040	Lentiginosis generalizada familiar
330032	Lepore - beta-talasemia
548	Lepra
508	Leprechaunismo
268838	Leptomielolipoma
509	Leptospirosis
300345	LES autosómico
300345	LES familiar
137577	Lesión cerebral isquémica e hipóxica del recien nacido
137577	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal
440221	Lesión congénita CNIII
439202	Lesión del plexo braquial obstétrica crónica
439202	Lesión del plexo braquial obstétrica sin recuperación
178320	Lesión pulmonar aguda
85192	Lesiones en anillo del cráneo - fragilidad de los huesos
85192	Lesiones en anillo del cuero cabelludo - fragilidad ósea
86873	Leucemia agresiva de células NK
98837	Leucemia aguda bifenotípica
98836	Leucemia aguda bilineal
520	Leucemia aguda mieloide con t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) y variantes
98835	Leucemia aguda no diferenciada
86849	Leucemia basofílica aguda
58017	Leucemia de células peludas
300878	Leucemia de células peludas variante
58017	Leucemia de células pilosas
454714	Leucemia de células plasmáticas
168940	Leucemia eosinofílica crónica
318	Leucemia eritroide aguda
521	Leucemia granulocítica crónica
86873	Leucemia LGL de células NK
86872	Leucemia LGL de células T
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
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
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
98833	Leucemia mielobástica aguda M1
98834	Leucemia mielobástica aguda M2
98834	Leucemia mieloblástica aguda con maduración
98834	Leucemia mieloblástica aguda M2
98832	Leucemia mieloblástica aguda mínimamente diferenciada
98833	Leucemia mieloblástica aguda sin maduración
520	Leucemia mieloblástica aguda tipo 3
514	Leucemia mieloblástica aguda tipo 5
318	Leucemia mieloblástica aguda tipo 6
518	Leucemia mieloblástica aguda tipo 7
521	Leucemia mielógena crónica
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)(p13q22) o t(16;16)(p13;q22)
402020	Leucemia mieloide aguda con inv3(p21;q26.2) o t(3;3)(p21;q26.2)
98832	Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación
319480	Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas de CEBPA
402026	Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas en NPM1
402014	Leucemia mieloide aguda con t(6;9)(p23;q34)
402017	Leucemia mieloide aguda con t(9;11)(p22;q23)

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
520	Leucemia mieloide aguda con t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) y variantes
370026	Leucemia mieloide aguda con translocación t(8;16)(p11;p13)
102724	Leucemia mieloide aguda con traslocación t(8;21)(q22;q22)
319465	Leucemia mieloide aguda familiar pura
319465	Leucemia mieloide aguda hereditaria
402023	Leucemia mieloide aguda megacarioblástica con t(1;22)(p13;q13)
102379	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos asociados a agentes alquilantes
164726	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos asociados a la radiación
102381	Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos asociados a la topoisomerasa tipo 2 inhibidora
521	Leucemia mieloide crónica
98824	Leucemia mieloide crónica atípica
517	Leucemia mielomonocítica aguda
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
86852	Leucemia prolinfocítica de células B
86871	Leucemia prolinfocítica de células T
520	Leucemia promielocítica aguda
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
99027	Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto
77295	Leucodistrofia con oligodontia
487	Leucodistrofia de células caliciformes
84096	Leucodistrofia desconocida
99027	Leucodistrofia desmielinizante autosómica dominante de inicio en el adulto
438114	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a RARS
466934	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a VPS11
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
83629	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria
163684	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
2386	Leucoencefalopatía - queratodermia palmoplantar
313808	Leucoencefalopatía autosómica dominante con esferoides neuroaxonales
436271	Leucoencefalopatía cavitada predominantemente posterior no progresiva con neuropatía periférica
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
99854	Leucoencefalopatía de Cree
313808	Leucoencefalopatía de inicio en el adulto con esferoides axonales y células gliales pigmentadas
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas
466934	Leucoencefalopatía hipomielinizante autosómica recesiva asociada a VPS11
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica vacuolizante con quistes subcorticales
217260	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
481152	Leucoencefalopatía progresiva - microcefalia asociada a PYCR2
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia
36383	Leucoencefalopatía vascular familiar asociada a COL4A1
171676	Leucomalacia periventricular
1816	Leucomelanoderma - discapacidad intelectual - hipotricosis
2387	Leuconiquia total
210133	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
171723	Leucoqueratosis mucosa hereditaria
216694	Levo-transposición de las grandes arterias
95854	Levocardia
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
119	LGMD2E
219	LGMD2F
34514	LGMD2G
1878	LGMD2H
206549	LGMD2L
206559	LGMD2N
206564	LGMD2O
280333	LGMD2P
363543	LGMD2R
369840	LGMD2S
363623	LGMD2T
352479	LGMD2U
466801	LGMD2W
476084	LGMD2X
424261	LGMD2Y
480682	LGMD2Z

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
445110	LGMD por deficiencia de POMK
540	LHH familiar
104	LHON
254857	LIMD
168491	LINCL
90362	Linfangiectasia intestinal primaria
90363	Linfangiectasia intestinal secundaria
2136	Linfangiectasias - linfedema tipo Hennekam
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares
464321	Linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia
538	Linfangioleiomiomatosis
79490	Linfangioma capilar
79489	Linfangioma cavernoso
79490	Linfangioma cutáneo circunscrito
141209	Linfangioma difuso
141209	Linfangioma diseminado
79489	Linfangioma macroquístico
79490	Linfangioma microquístico
137926	Linfangioma primario de laringe
79486	Linfangioma quístico
458792	Linfangioma quístico mixto
79490	Linfangioma superficial
141209	Linfangiomatosis difusa
141209	Linfangiomatosis difuso
141209	Linfangiomatosis diseminado
464329	Linfangiomatosis kaposiforme
2414	Linfangiomatosis pulmonar
86914	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral
86915	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales
33001	Linfedema - distiquiasis
662	Linfedema con uñas amarillas
→79452	Linfedema congénito primario no hereditario
90186	Linfedema de Meige
79452	Linfedema de Nonne-Milroy
79452	Linfedema hereditario tipo I
90186	Linfedema hereditario tipo II
→289825	Linfedema praecox
79452	Linfedema primario congénito
90186	Linfedema primario de apararición tardía
→90186	Linfedema primario de inicio tardío no hereditario
→33001	Linfedema ptosis
→289825	Linfedema tardío
228000	Linfocitopenia CD4 idiopática
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente con linfocitos binucleados
158057	Linfohistiocitosis hemofagocítica adquirida asociada a enfermedad maligna
540	Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar
86873	Linfoma agresivo de células NK
98841	Linfoma anaplásico de células grandes
300895	Linfoma anaplásico de células grandes ALK+
300903	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-
300903	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-negativo
300895	Linfoma anaplásico de células grandes ALK-positivo
98841	Linfoma anaplásico de células grandes CD30 positivo
98841	Linfoma anaplásico de células grandes Ki-1 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
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
178522	Linfoma cutáneo primario pleomórfico de células pequeñas/medianas T CD4+
178528	Linfoma de Berti
543	Linfoma de Burkitt
480541	Linfoma de células B de alto grado con reordenamientos de MYC y BCL2 y/o BCL6
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
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
98846	Linfoma de Hodgkin clásico tipo depleción linfocítica
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
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
480541	Linfoma doble hit
543	Linfoma en pequenas células no clivées
300869	Linfoma esplénico de células B con infiltración difusa de la pulpa roja
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
443159	Linfoma linfoplasmacítico sin producción de IgM
52417	Linfoma MALT
98838	Linfoma mediastínico primario de células B grandes
100025	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 plasmablástico
178528	Linfoma primario cutáneo agresivo epidermotrópico de células T CD8+
178528	Linfoma primario cutáneo epidermotrópico de células T citotóxicas CD8+
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
2398	Lipodistrofia cefalotorácica
79087	Lipodistrofia cefalotorácica progresiva
90156	Lipodistrofia centrífuga
90156	Lipodistrofia centrífuga abdominal infantil
528	Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip
228429	Lipodistrofia congénita generalizada con miopatía
228429	Lipodistrofia congénita generalizada tipo 4
79085	Lipodistrofia familiar parcial asociada a AKT2
435651	Lipodistrofia familiar parcial asociada a CIDEC
435660	Lipodistrofia familiar parcial asociada a LIPE
79083	Lipodistrofia familiar parcial asociada a PPARG
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
280356	Lipodistrofia parcial familiar asociada a PLIN1
1979	Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos
168486	Lipofuscinosis neuronal ceroide 10
168486	Lipofuscinosis neuronal ceroide congénita
79262	Lipofuscinosis neuronal ceroide del adulto
79263	Lipofuscinosis neuronal ceroide infantil
79264	Lipofuscinosis neuronal ceroide juvenil
168491	Lipofuscinosis neuronal ceroide tardía infantil
238593	Lipogranuloma mesentérico
333	Lipogranulomatosis de Farber
99971	Lipoma atípico
2398	Lipomatosis cervical familiar benigna
2398	Lipomatosis de Launois-Bensaude
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea
199276	Lipomatosis familiar múltiple
529	Lipomatosis mesosomática de Roch-Leri
2398	Lipomatosis simétrica múltiple
268835	Lipomielomeningocele
812	Lipomucopolisacaridosis
251931	Liponeurocitoma cerebeloso
69078	Liposarcoma
99971	Liposarcoma bien diferenciado
99970	Liposarcoma desdiferenciado
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas
99969	Liposarcoma pleomórfico
49804	Liquen amiloide
31142	Liquen erosivo bucal
525	Liquen folicular
525	Liquen folicular plano
86797	Liquen mixedematoso atípico
167635	Líquen mixedematoso generalizado papular y esclerodermoide
86797	Liquen mixedematoso intermedio
90399	Liquen mixedematoso localizado con gammapatía monoclonal o síntomas sistémicos
90398	Liquen mixedematoso localizado con rasgos mixtos de subtipos diferentes
90393	Liquen mixedematoso nodular
90394	Liquen mixedematoso papular discreto
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
525	Liquen plano pilaris
254395	Liquen plano subtropical
254395	Liquen plano tropical
1084	Lisencefalia aislada tipo 1 sin anomalías genéticas conocidas
95232	Lisencefalia asociada con PAFAH1B1
100011	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo A
100012	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
452	Lisencefalia ligada al X - agenesia del cuerpo calloso - anomalías genitales
452	Lisencefalia ligada al X con anomalías genitales
452	Lisencefalia ligada al X con genitales ambiguos
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
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
480506	Litiasis intrahepática primaria
98818	LKS
99860	LLA-B
99861	LLA-T
98831	LMA con anomalías 11q23
86845	LMA con displasia multilinaje
98829	LMA con eosinófilos anormales de la médula ósea inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)
402020	LMA con inv3(p21;q26.2) o t(3;3)(p21;q26.2)
402026	LMA con mutaciones somáticas en NPM1
402014	LMA con t(6;9)(p23;q34)
402017	LMA con t(9;11)(p22;q23)
520	LMA con t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) y variantes
370026	LMA con translocación t(8;16)(p11;p13)
102724	LMA con translocación t(8;21)(q22;q22)
98834	LMA M2
520	LMA M3
517	LMA M4
402023	LMA megacarioblástica con t(1;22)(p13;q13)
329469	LMA sin SD
102379	LMA y síndromes mielodisplásicos asociados a agentes alquilantes
164726	LMA y síndromes mielodisplásicos asociados a radiación
102381	LMA y síndromes mielodisplásicos asociados al inhibidor de la topoisomerasa tipo 2
521	LMC
517	LMMA
98823	LMMC
86834	LMMJ
217260	LMP
33108	LMPS
69085	LMS
168486	LNC congénita
79262	LNC del adulto
79263	LNC infantil
79264	LNC juvenil
168491	LNC tardía infantil
2405	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva
2404	Loiasis
411602	LOPD
171215	Low anorectal malformation
254379	LP blaschkoide
254379	LP linear
254463	LP pigmentosa
254463	LP pigmentoso
250831	LPA
520	LPA
71274	LPD
329481	LPG
37553	LQT7
65283	LQT8
314051	LTBL
2004	LTEC
280205	LTEC0
93938	LTEC1
93939	LTEC2
93940	LTEC3
93941	LTEC4
93938	LTEC I
93939	LTEC II
93940	LTEC III
93941	LTEC IV
53351	Lubag
97332	Lunatomalacia
90283	Lupus cutáneo intermitente
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
300345	Lupus eritematoso sistémico familiar
93552	Lupus eritematoso sistémico pediátrico
90283	Lupus eritematoso túmido
90283	Lupus eritematoso tumidus
398124	Lupus eritomatoso neonatal
481662	Lupus pernio familiar
90280	Lupus sabañón
295034	Luxación congénita de la rodilla
295036	Luxación congénita de la rótula
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
98842	LyP
98938	MAC
284247	Macroaneurisma arterial retiniano familiar
284247	Macroaneurisma arterial retiniano y estenosis pulmonar supravalvular
2477	Macrocefalia
60040	Macrocefalia - cutis marmorata telangiectásica congénita
2427	Macrocefalia - estatura baja - paraplejía
2429	Macrocefalia de Fryns
295241	Macrodactilia bilateral de dedos de la mano
295245	Macrodactilia bilateral de dedos del pie
295241	Macrodactilia bilateral de la mano
295245	Macrodactilia bilateral del pie
295044	Macrodactilia de la mano
295044	Macrodactilia de los dedos de la mano

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
295047	Macrodactilia de los dedos del pie
295047	Macrodactilia del pie
295239	Macrodactilia unilateral de dedos de la mano
295243	Macrodactilia unilateral de dedos del pie
295239	Macrodactilia unilateral de la mano
295243	Macrodactilia unilateral del pie
268920	Macroencefalia aislada
2431	Macrogiria central bilateral
33226	Macroglobulinemia de Waldenström
2430	Macroglosia dominante
2432	Macrosomia - microftalmia - fisura palatina
141276	Macrostomía
83619	Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa
487796	Macrothrombocytopenia-lymphedema-developmental delay-facial dysmorphism-camptodactyly syndrome
140957	Macrotrombocitopenia autosómica dominante
220448	Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral
370127	Macrotrombocitopenia de Medich
438207	Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva
→2882	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
329942	MADD neonatal transitorio
3010	Maduración ósea disharmónica - fibras musculares anormales
1942	MAE
87503	Mal de Meleda
99829	Mal de Siam
99090	Mala posición del ostium coronario
84065	Malabsoción 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 sacarosa-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	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón
280827	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 0
280832	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 1
280840	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 2
280847	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 3
280854	Malformación adenomatoide quística congénita del pulmón tipo 4
280827	Malformación adenomatosa quística congénita del pulmón tipo 0
280832	Malformación adenomatosa quística congénita del pulmón tipo 1
280840	Malformación adenomatosa quística congénita del pulmón tipo 2
280847	Malformación adenomatosa quística congénita del pulmón tipo 3
280854	Malformación adenomatosa quística congénita del pulmón tipo 4
557	Malformación anorrectal aislada
171208	Malformación anorrectal intermedia
2038	Malformación arterio-venosa pulmonar
46724	Malformación arteriovenosa cerebral
97339	Malformación arteriovenosa dural del cráneo
141168	Malformación arteriovenosa frontonasal
46724	Malformación arteriovenosa intracraneal
141174	Malformación arteriovenosa mandibular
141171	Malformación arteriovenosa maxilar
137667	Malformación capilar - malformación arteriovenosa
71213	Malformación capilar de la retina
221061	Malformación cavernosa cerebral familiar
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria
280821	Malformación congénita broncopulmonar comunicante con el intestino anterior
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
→42775	Malformación de Dandy-Walker - hemangioma facial
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
79490	Malformación linfática capilar
79489	Malformación linfática cavernosa
141209	Malformación linfática difusa
141209	Malformación linfática diseminada
79489	Malformación linfática macroquística
79490	Malformación linfática microquística
79490	Malformacion linfática microquística infiltrante
458792	Malformación linfática quística mixta
79490	Malformación linfática superficial
1062	Malformación neurocutánea hereditaria
140436	Malformación venosa intraósea primaria
140436	Malformación venosa ósea
2041	Malformaciones arteriales coronarias
97339	Malformaciones arteriovenosas durales craneales
79107	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía
280640	Malformaciones occipitales del desarrollo cortical
2451	Malformaciones venosas mucocutáneas
2454	Malrotación intestinal familiar - dismorfismo facial
52417	MALToma
180182	Mamas accesorias
180182	Mamas supernumerarias
397941	MAN1B1-CDG
2703	Mancha en vino de Oporto - megacisterna magna - hidrocefalia
2678	Manchas café con leche familiar
624	Manchas de vino de Oporto múltiples familiares
306682	Manganismo
436274	Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria
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
71271	Mano hendida - pie hendido - sordera
295122	Mano hendida bilateral
2437	Mano hendida con uropatía obstructiva, espina bífida y defectos diafragmáticos
295120	Mano hendida unilateral
93320	Mano zamba cubital
93321	Mano zamba radial
2329	Manos y pies hendidos - nistagmo
2459	Mansonellosis
2459	Mansonelosis
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
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 linfoadenopática con eosinofilia
79456	Mastocitosis maculopapular cutánea difusa
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
3282	MAT
300504	Matricoma onicocítico
251858	MBEN
91138	MC
137667	MC-MAV
42	MCADD
300496	MCAHS tipo 2
60040	MCAP
6	MCCD
280785	MCD ampollosa
280794	MCD infiltrativa vesicular pequeña
280640	MCD occipital
280794	MCD pseudoxantomatosa
1851	MCDK
97364	MCDK bilateral
97363	MCDK unilateral
75327	MCDR1
319640	MCDR2
52416	MCL
60040	MCM
60040	MCMTC
178364	MCOPS5
2556	MCOPS7
2512	MCPH
319287	MCRCC
466718	MCRPE
523	MCUL
565	MD
258	MDC1A
98893	MDC1B
→370953	MDC1C
210272	MdD
210272	MdDS
1836	MDK
435438	MEAK
98954	MECD
2475	Mechón blanco con anomalías múltiples
93308	MED1
93307	MED4
93311	MED5
98838	Med-DLBCL
63999	Mediastinitis asociada a IgG4
63999	Mediastinitis esclerosante
63999	Mediastinitis fibrosante
231	Medinensis
616	Meduloblastoma
251855	Meduloblastoma anaplásico de células grandes
251867	Meduloblastoma clásico
251858	Meduloblastoma con nodularidad extensa
251863	Meduloblastoma desmoplásico/nodular
251883	Meduloepitelioma del sistema nervioso central
268139	Meduloepitelioma intraocular
268139	Meduloepitelioma orbitario

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
93109	Megacalicosis congénita
93177	Megacalicosis congénita bilateral
93176	Megacalicosis congénita unilateral
97252	Megacisterna magna
66629	Megacolon - microcefalia
388	Megacolon agangliónico
2604	Megaduodeno y/o megavesícula
2477	Megalencefalia
60040	Megalencefalia - cutis marmorata telangiectásica congénita
2478	Megalencefalia - leucodistrofia quística
83473	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia
268920	Megalencefalia aislada
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
97338	Melanoma de tejidos blandos
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
550	MELAS
31202	Melioidosis
2485	Melorreostosis
1879	Melorreostosis con osteopoiquilia
2374	Membrana laríngea congénita
653	MEN2
247698	MEN2A
247709	MEN2B
2495	Meningioma
263662	Meningioma familiar múltiple
329998	Meningitis linfomatosa
33475	Meningitis meningocócica
55655	Meningitis neumocócica
→823	Meningocele
268820	Meningocele craneal
268810	Meningocele posterior
1930	Meningoencefalitis por herpes simple
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
93320	Meromelia longitudinal cubital
295073	Meromelia longitudinal cubital bilateral
295075	Meromelia longitudinal cubital unilateral
93323	Meromelia longitudinal fibular
93321	Meromelia longitudinal radial
295069	Meromelia longitudinal radial unilateral
93322	Meromelia longitudinal tibial
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
551	MERRF
620	Mesenterio común
620	Mesenterio universal
238593	Mesenteritis asociada a IgG4
238593	Mesenteritis esclerosante
238593	Mesenteritis lipoesclerótica
238593	Mesenteritis lipomatosa
95443	Mesocardia
168816	Mesotelioma multiquístico
168816	Mesotelioma multiquístico peritoneal benigno
168811	Mesotelioma peritoneal maligno
168811	Mesotelioma peritoneal maligno difuso
168811	Mesotelioma peritoneal maligno primario
168816	Mesotelioma peritoneal multiquístico benigno
168816	Mesotelioma peritoneal quístico
50251	Mesotelioma pleural
2499	Metacondromatosis
464453	Metahemoglobinemia adquirida
621	Metahemoglobinemia autosómica recesiva
621	Metahemoglobinemia congénita
621	Metahemoglobinemia hereditaria
464453	Metahemoglobinemia inducida por fármacos
824	Metaplasia mieloide agnogénica
443995	MFDA
558	MFS
284963	MFS1
284973	MFS2
284979	MFS neonatal
67047	MGA 3
67046	MGA1
111	MGA2
66634	MGA5
445038	MGA7
79329	MGAT2-CDG
1772	MGD 45,X/46,XY
1772	MGD 45,X0/46,XY

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
→182050	MHA
443162	MHAC
99826	MHF
79651	mHPA
2582	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano
165958	Miasis cavitaria
165955	Miasis en heridas
591	Miasis forunculosa
504	Miasis migratoria
504	Miasis progresiva
589	Miastenia adquirida
391490	Miastenia adquirida de inicio en el adulto
589	Miastenia autoinmune
589	Miastenia grave
391490	Miastenia grave autoinmune de inicio en el adulto
391497	Miastenia grave autoinmune juvenil
391504	Miastenia grave autoinmune neonatal transitoria
391490	Miastenia grave de inicio en el adulto
391497	Miastenia grave infantil
391497	Miastenia grave juvenil
391504	Miastenia grave neonatal
391504	Miastenia grave neonatal transitoria
589	Miastenia gravis
391497	Miastenia juvenil adquirida
391504	Miastenia neonatal transitoria adquirida
2583	Micetoma
2584	Micosis fungoide
178512	Micosis fungoide foliculotropa
96253	Micro-adenoma corticotropo hipofisario
313838	Microangiopatía cerebrorretiniana con calcificaciones y quistes
477749	Microangiopatía pontina autosómica dominante con leucoencefalopatía
2511	Microbraquicefalia - ptosis - fisura labial
2513	Microcefalia - albinismo - anomalías digitales
2522	Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales
137653	Microcefalia - anomalías digitales - discapacidad intelectual
3433	Microcefalia - braquidactilia - cifoescoliosis
1229	Microcefalia - calcificación intracraneal - discapacidad intelectual
2516	Microcefalia - cardiopatía - malsegmentación pulmonar
1305	Microcefalia - deficiencia intectual - fístula traqueoesofágica
137658	Microcefalia - discapacidad intelectual - anomalías falángicas y neurológicas
2519	Microcefalia - epilepsia - discapacidad 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
3434	Microcefalia - microftalmia - ectrodactilia de extremidades inferiores - prognatismo
2515	Microcefalia - miocardiopatía
171703	Microcefalia - polimicrogiria-agenesia del cuerpo calloso
217026	Microcefalia - síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic
1305	Microcefalia - síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal
2533	Microcefalia - sordera - discapacidad intelectual
2514	Microcefalia autosómica dominante
199642	Microcefalia congénita aislada
240760	Microcefalia e inestabilidad cromosómica sin inmunodeficiencia
99742	Microcefalia letal de Amish
2512	Microcefalia primaria autosómica recesiva
2512	Microcefalia vera
2512	Microcefalia verdadera
488168	Microcephaly-congenital cataract-psoriasiform dermatitis syndrome
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
77301	Microdeleción 9q22.3
567	Microdeleción 22q11
640	Microdeleción heterocigota 17p11.2p12
90024	Microdoncia - microtia tipo 1 - sordera
251038	Microduplicación 3q29
2551	Microesferofaquia - displasia metafisaria
98938	Microftalmia - anoftalmia - coloboma
85275	Microftalmia - anquiloblefaron - discapacidad intelectual
2556	Microftalmia - aplasia dérmica - esclerocórnea
77299	Microftalmia - atrofia cerebral
→2510	Microftalmia - discapacidad intelectual
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
1104	Microftalmia con hendidura facial
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
424099	Microftalmia-coloboma-displasia esquelética rizomélica
2538	Microgastria - anomalía de miembros
199293	Microgastria congénita
443162	Microhidranencefalia asociada a NDE1
1083	Microlisencefalia

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
60025	Microlitiasis alvéolo-pulmonar
95707	Micropene aislado
727	Micropoliangeítis
141136	Microsomía hemifacial
2549	Microsomia hemifacial - defectos radiales
141136	Microsomía laterofacial
2552	Microsporidiosis
83463	Microtia
2554	Microtia - anomalías esqueléticas - estatura baja
140963	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido
289522	Microtriplicación 11q24.1
225	MIDD
440724	Mielinización extensa de fibras nerviosas peripapilares
135	Mielinosis central difusa
79093	Mielitis necrotizante ascendente subcutánea
79093	Mielitis necrotizante subcutánea
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
86843	Mielofibrosis aguda
824	Mielofibrosis con metaplasia mieloide
824	Mielofibrosis idiopática
824	Mielofibrosis primaria
29073	Mieloma de células plasmáticas
29073	Mieloma múltiple
79093	Mielomalacia angiohipertrófica subcutánea
29073	Mielomatosis
93969	Mielomeningocele
79093	Mielopatía angiodisgenética necrotizante
420611	Mielopoyesis anormal transitoria
569	Migraña hemipléjica familiar o esporádica
93926	MIH
93926	MIH tipo HPE
93926	MIHF
93926	MIHV
255210	MILS
54260	Miocardio esponjoso
90022	Miocardiopatía - anomalías renales
1345	Miocardiopatía - cataratas - anomalías espondilopélvicas
1349	Miocardiopatía - pérdida de audición asociada a ARNt-LYS
85451	Miocardiopatía amiloide asociada a la TTR
85451	Miocardiopatía amiloide familiar asociada a la transtiretina
85451	Miocardiopatía ATTR
1344	Miocardiopatía auricular con bloqueo cardíaco
57777	Miocardiopatía cirrótica
66529	Miocardiopatía con abombamiento
66529	Miocardiopatía con forma de ampolla
70474	Miocardiopatía con hipotonía por deficiencia de citocromo C oxidasa
70474	Miocardiopatía con miopatía por deficiencia de COX
66529	Miocardiopatía de Tako-Tsubo
66529	Miocardiopatía de Takotsubo
2229	Miocardiopatía dilatada - hipogonadismo hipergonadotrófico
66634	Miocardiopatía dilatada con ataxia
154	Miocardiopatía dilatada familiar aislada
300751	Miocardiopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA
→300751	Miocardiopatía dilatada grave con o sin miopatía
→300751	Miocardiopatía dilatada grave por mutaciones de la lamina A/C
439854	Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por GSD
439854	Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno
439854	Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por una glucogenosis
289527	Miocardiopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia de NADH-coenzima Q reductasa
289527	Miocardiopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia de NADH-CoQ reductasa
289527	Miocardiopatía hipertrófica infantil letal por deficiencia del complejo I mitocondrial
352563	Miocardiopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44
314637	Miocardiopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1
217601	Miocardiopatía hipertrófica por entrenamiento atlético intensivo
324525	Miocardiopatía hipertrófica y enfermedad tubular renal por mutaciones en el ADN mitocondrial
324525	Miocardiopatía hipertrófica y enfermedad tubular renal por mutaciones en el ADNmt
563	Miocardiopatía periparto
66529	Miocardiopatía por estrés
75249	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar
75249	Miocardiopatía restrictiva aislada idiopática o familiar
98908	Miocardiopatía vascular por depósito de triglicéridos
217656	Miocardiopatía ventricular arritmogénica aislada familiar
293888	Miocardiopatía ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio izquierdo
293899	Miocardiopatía ventricular arritmogénica familiar aislada, forma biventricular
293910	Miocardiopatía ventricular arritmogénica familiar aislada, forma clásica
217656	Miocardiopatía ventricular derecha arritmogénica aislada familiar
1349	Miocardiopatía y pérdida de audición de herencia materna
1349	Miocardiopatía y sordera de herencia materna
329874	Miocarditis idiopática de células gigantes
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
36899	Mioclono esencial hereditario
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
2601	Miopatía - retraso de crecimiento - discapacidad intelectual - hipospadias
1358	Miopatía - síndrome de Moebius-Robin
206569	Miopatía anti-HMG-CoA

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
206569	Miopatía anti-SRP
84132	Miopatía asociada a desmina y con inclusiones tipo cuerpos de Malloy
363677	Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa
111	Miopatía cardioesquelética con neutropenia y mitocondria anormal
111	Miopatía cardioesquelética 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	Miopatia con capuchón
602	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 2
79091	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 3
397937	Miopatia con cuerpos de poliglucosano tipo 1
456369	Miopatia con cuerpos de poliglucosano tipo 2
254864	Miopatía con deficiencia infantil reversible de citocromo C oxidasa
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
43115	Miopatía con intolerancia al ejercicio tipo sueco
168572	Miopatía congénita - paladar hendido - hipertemia maligna
324581	Miopatía congénita benigna del samaritano
597	Miopatía congénita central core
98904	Miopatía congénita con exceso de filamentos delgados
424107	Miopatía congénita con inicio tipo miasténico
319160	Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos
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 Paradas
98904	Miopatía de actina
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 Esdtröm
171886	Miopatía de espirales cilindricos
84132	Miopatía de inicio precoz asociada a la desmina
289377	Miopatía de inicio precoz con miocardiopatía letal
269	Miopatía de Landouzy-Déjerine
168572	Miopatía de los nativos amerindios
45448	Miopatía de Miyoshi
178145	Miopatía de multiminicores moderada con afectación de manos
178148	Miopatía de multiminicores prenatal con artrogriposis múltiple congénita
602	Miopatía de Nonaka
609	Miopatía de Udd
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
399081	Miopatía distal de inicio infantil asociada a KLHL9
399103	Miopatía distal de inicio precoz asociada a la nebulina
59135	Miopatía distal de inicio precoz de Laing
399058	Miopatía distal de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina
98912	Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs
603	Miopatía distal de tipo Welander
329478	Miopatía distal del adulto por mutación VCP
399086	Miopatía distal finlandesa de aparición en los miembros superiores
59135	Miopatía distal tipo 1
399086	Miopatía distal tipo 3
602	Miopatía distal tipo Nonaka
609	Miopatía distal tipo Udd
610	Miopatía dominante benigna
447977	Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva
269	Miopatía facioescapulohumeral
602	Miopatía GNE
43115	Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU
178464	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión con fallo respiratorio precoz
602	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión tipo 2
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
447881	Miopatía idiopática de los extensores del cuello
247718	Miopatía inflamatoria con abundancia de macrófagos
206569	Miopatía inmune con necrosis miocítica
43115	Miopatía ISCU
178461	Miopatía ligada al X con atrofia del músculo postural
280671	Miopatía megaconial congénita
171690	Miopatía metabólica debida al defecto en el trasportador de lactato
98909	Miopatía miofibrilar asociada a la desmina
178464	Miopatía miofibrilar con fallo respiratorio precoz
280553	Miopatía miofibrilar hipertónica infantil letal
98912	Miopatía miofibrilar ligada a ZASP
280553	Miopatía miofibrilar ligada al alfa-B-cristalina
606	Miopatía miotónica proximal
800	Miopatía miotónica, enanismo, condrodistrofia, anomalías oculares y faciales
596	Miopatía miotubular ligada al X
2597	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - pérdida de audición
2597	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - sordera
457050	Miopatía mitocondrial autosómica dominante con intolerancia al ejercicio

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
254857	Miopatía mitocondrial letal infantil
254854	Miopatía mitocondrial pura
2598	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica
550	Miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y episodios tipo ictus
598	Miopatía multiminicore
324604	Miopatía multiminicore clásica
206569	Miopatía necrotizante inmunomediada
171430	Miopatía nemalínica congénita grave
171442	Miopatía nemalínica de inicio en el adulto
171439	Miopatía nemalínica de inicio en la infancia
171439	Miopatía nemalínica leve
171436	Miopatía nemalínica típica
98902	Miopatía nemalínica tipo Amish
171433	Miopatía nemalínica intermedia
98897	Miopatía oculofaringea distal
98897	Miopatía oculofaringodistal
98908	Miopatía por acúmulo de lípidos neutros
268129	Miopatía por cuerpos esferoides
97234	Miopatía por deficiencia de fosfoglicerato mutasa
43115	Miopatía por deficiencia del grupo hierro-azufre
84132	Miopatía precoz asociada a desmina
88635	Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1
401768	Miopatía proximal con signos extrapiramidales
178464	Miopatía proximal hereditaria con fallo respiratorio precoz
1878	Miopatía sarcotubular
602	Miopatía sin afectación del cuadriceps
610	Miopatía tipo Bethlem
25980	Miopatía vacuolar
2604	Miopatía visceral familiar
2604	Miopatía visceral hueca familiar
2604	Miopatía visceral hueca hereditaria
2598	Miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica
289685	Miopericitoma
98619	Miopía aislada rara
221106	Mioquimia facial aislada
566	Miosis congénita
206994	Miositis bacteriana
206572	Miositis de solapamiento
206572	Miositis de solapamiento de inicio en el adulto
329894	Miositis de solapamiento juvenil
247724	Miositis eosinofílica idiopática
48918	Miositis focal
48918	Miositis focal nodular
207000	Miositis fúngica
206569	Miositis necrotizante autoinmune
206572	Miositis no específica
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
206991	Miositis viral
98911	Miotilinopatía distal
99736	Miotonía - contracciones dolorosas
3101	Miotonia - discapacidad intelectual - anomalías esqueléticas
99736	Miotonía congénita dolorosa
99736	Miotonía congénita sensible a la acetazolamida
99736	Miotonía congénita sensible a la ACZ
99734	Miotonía de inicio tardío 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
90393	Mixedema de Jadassohn-Dosseker tuberoso atípico
167635	Mixedematosis papular y esclerodermoide generalizada
79105	Mixofibrosarcoma
1359	Mixoma - pigmentación irregular - hiperactividad endocrina
615	Mixoma auricular
565	MK
423461	ML 3 alfa/beta
423470	ML 3 gamma
423461	ML III alfa/beta
423470	ML III gamma
319480	MLA con mutaciones somáticas de CEBPA
319465	MLA familiar
319465	MLA familiar pura
319465	MLA hereditaria
514	MLA-M5
318	MLA-M6
2598	MLASA
2478	MLC
2526	MLCRD
512	MLD
309271	MLD, forma adulta
309256	MLD, forma infantil tardía
309263	MLD, forma juvenil
464321	MLT
399096	MMD3
324604	MmD clásica
592	MMF
641	MMN
641	MMNCB
293181	MMPEI
293181	MMPSI
1305	MMT
391641	MMT tipo 1
391646	MMT tipo 2
276399	MNG familiar
298	MNGIE
565	MNK
251656	MOA
99732	MOCOD
308386	MOCOD tipo A
308393	MOCOD tipo B
308400	MOCOD tipo C
552	MODY
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
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
293948	Monosomía 1p21.3
401986	Monosomía 1p31p32
456298	Monosomía 1p35.2
1606	Monosomía 1p36
1606	Monosomía 1pter
250989	Monosomía 1q21.1
250999	Monosomía 1q41-q42
250999	Monosomía 1q41q42
238769	Monosomía 1q44
36367	Monosomía 1qter
261349	Monosomía 2p15-p16.1
261349	Monosomía 2p15p16.1
163693	Monosomía 2p21
228402	Monosomía 2q21
1617	Monosomía 2q24
251014	Monosomía 2q31.1
251019	Monosomía 2q32
251019	Monosomía 2q32-q33
251019	Monosomía 2q32q33
251028	Monosomía 2q33.1
1001	Monosomía 2q37-qter
435638	Monosomía 3p25.3
1620	Monosomía 3pter
1621	Monosomía 3q13
356947	Monosomía 3q26-q27
356947	Monosomía 3q26q27
65286	Monosomía 3q29
65286	Monosomía 3qter
238750	Monosomía 4q21
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
401923	Monosomía 9q31.1q31.3
284169	Monosomía 10p11.21p12.31
1580	Monosomía 10pter
1581	Monosomía 10q no distal
1581	Monosomía 10q no telomérica
276413	Monosomía 10q22.3q23.3
444002	Monosomía 11q22.2-q22.3
444002	Monosomía 11q22.2q22.3
2308	Monosomía 11qter
313884	Monosomía 12p12.1
94063	Monosomía 12q14
289513	Monosomía 12q15q21.1
96149	Monosomía 12qter
412035	Monosomía 13q12.3
1587	Monosomía 13q14
1590	Monosomía 13q32
96168	Monosomía 13q34
261120	Monosomía 14q11.2
261144	Monosomía 14q12
→3157	Monosomía 14q22
264200	Monosomía 14q22-q23
264200	Monosomía 14q22q23
401935	Monosomía 14q24.1q24.3
254528	Monosomía 14q32.2 materna
261183	Monosomía 15q11.2
199318	Monosomía 15q13.3
261190	Monosomía 15q14
94065	Monosomía 15q24
1596	Monosomía 15q26
261222	Monosomía 16p11.2 distal
261197	Monosomía 16p11.2 proximal
261211	Monosomía 16p11.2-p12.2
261211	Monosomía 16p11.2p12.2
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
1597	Monosomía 17q23 q24
261279	Monosomía 17q23.1-q23.2
261279	Monosomía 17q23.1q23.2
1598	Monosomía 18p
1600	Monosomía 18q
254346	Monosomía 19p13.12
357001	Monosomía 19p13.13
217346	Monosomía 19q13.11
261295	Monosomía 20p12.3
313781	Monosomía 20p13
444051	Monosomía 20q11
261304	Monosomía 20q13 paterna
261311	Monosomía 20q13.33
96152	Monosomía 20qter
574	Monosomía 21
261323	Monosomía 21q22.11-q22.12
261323	Monosomía 21q22.11q22.12
268261	Monosomía 21q22.13-q22.2
268261	Monosomía 21q22.13q22.2
96123	Monosomía 22
567	Monosomía 22q11
261330	Monosomía 22q11.2 distal
48652	Monosomía 22q13
36367	Monosomía distal 1q
1620	Monosomía distal 3p
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
2308	Monosomía distal 11q
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
574	Monosomía parcial 21q
254525	Monosomía paterna 14q32.2
1620	Monosomía telomérica 3p
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 II
2636	MOPD tipos I y III
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
399086	MPD3
79323	MPDU1-CDG
293181	MPEI
54370	MPGN
329903	MPGN mediada por Ig

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329903	MPGN mediada por inmunoglobulinas
329918	MPGN no mediada por Ig
329918	MPGN no mediada por inmunoglobulinas
79319	MPI-CDG
79253	mPKU
3148	MPNST
252212	MPNST con diferenciación rabdomiosarcomatosa
579	MPS1
93473	MPS1H
93476	MPS1H/S
93474	MPS1S
580	MPS2
217085	MPS2A
217093	MPS2B
581	MPS3
79269	MPS3A
79270	MPS3B
79271	MPS3C
79272	MPS3D
582	MPS4
309297	MPS4A
309310	MPS4B
583	MPS6
276223	MPS6 de progresión lenta
276212	MPS6 de progresión rápida
584	MPS7
67041	MPS9
579	MPSI
293181	MPSI
93473	MPSIH
93476	MPSIH/S
580	MPSII
217085	MPSIIA
217093	MPSIIB
581	MPSIII
79269	MPSIIIA
79270	MPSIIIB
79271	MPSIIIC
79272	MPSIIID
93474	MPSIS
582	MPSIV
309297	MPSIVA
309310	MPSIVB
67041	MPSIX
583	MPSVI
276223	MPSVI de progresión lenta
276212	MPSVI de progresión rápida
584	MPSVII
99967	MRCLS
93952	MRXSH
2598	MSA
254881	MSCAE
585	MSD
1309	MSK
319581	MSMD autosómica dominante por deficiencia parcial del IFNgammaR1
319589	MSMD autosómica dominante por deficiencia parcial del IFNgammaR2
319581	MSMD autosómica dominante por deficiencia parcial del receptor 1 del interferón-gamma
319589	MSMD autosómica dominante por deficiencia parcial del receptor 2 del interferón-gamma
319569	MSMD autosómica recesiva por deficiencia parcial del IFNgammaR1
319574	MSMD autosómica recesiva por deficiencia parcial del IFNgammaR2
319569	MSMD autosómica recesiva por deficiencia parcial del receptor 1 del interferón-gamma
319574	MSMD autosómica recesiva por deficiencia parcial del receptor 2 del interferón-gamma
319605	MSMD ligada al X
319623	MSMD ligada al X por deficiencia de CYBB
319612	MSMD ligada al X por deficiencia de IKBKG
319612	MSMD ligada al X por deficiencia de NEMO
319558	MSMD por deficiencia completa de la interleucina 12B
319547	MSMD por deficiencia completa del IFNgammaR2
319558	MSMD por deficiencia completa del IL12B
319552	MSMD por deficiencia completa del IL12RB1
319563	MSMD por deficiencia completa del ISG15
319547	MSMD por deficiencia completa del receptor 2 del interferón-gamma
319552	MSMD por deficiencia completa del receptor beta 1 de la interleucina 12
319600	MSMD por deficiencia parcial del factor regulador del interferón 8
319600	MSMD por deficiencia parcial del IRF89
319595	MSMD por deficiencia parcial del STAT1
319595	MSMD por deficiencia parcial del transductor de señal y activador de transcripción 1
157801	MSSD
65748	MSSE
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	Mucinosis cutánea de la infancia
178512	Mucinosis folicular asociada a micosis fungoide
90396	Mucinosis papular acra persistente
90395	Mucinosis papular de la infancia
90397	Mucinosis papular de resolución espontánea
141083	Mucocele nasolagrimal
423461	Mucolipidosis tipo 3 alfa/beta
423470	Mucolipidosis tipo 3 gamma
576	Mucolipidosis tipo II
577	Mucolipidosis tipo III
423461	Mucolipidosis tipo III alfa/beta
423470	Mucolipidosis tipo III gamma
578	Mucolipidosis tipo IV
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
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
579	Mucopolisacaridosis tipo I
93473	Mucopolisacaridosis tipo IH
93476	Mucopolisacaridosis tipo IH/S
580	Mucopolisacaridosis tipo II

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
217093	Mucopolisacaridosis tipo II, forma atenuada
217085	Mucopolisacaridosis tipo II, forma grave
217085	Mucopolisacaridosis tipo IIA
217093	Mucopolisacaridosis tipo IIB
581	Mucopolisacaridosis tipo III
79269	Mucopolisacaridosis tipo IIIA
79270	Mucopolisacaridosis tipo IIIB
79271	Mucopolisacaridosis tipo IIIC
79272	Mucopolisacaridosis tipo IIID
93474	Mucopolisacaridosis tipo IS
582	Mucopolisacaridosis tipo IV
309297	Mucopolisacaridosis tipo IVA
309310	Mucopolisacaridosis tipo IVB
67041	Mucopolisacaridosis tipo IX
583	Mucopolisacaridosis tipo VI
276223	Mucopolisacaridosis tipo VI de progresión lenta
276212	Mucopolisacaridosis tipo VI de progresión rápida
584	Mucopolisacaridosis tipo VII
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
2678	Múltiples manchas café con leche
29	MVA
2290	MVID
182050	MYH9-RD
439196	NAE
245	NAFD
853	NAIT
44	NALD
206569	NAM
2653	Nanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinosis pigmentaria
35612	Nanoftalmia
247868	NAPS12
83465	Narcolepsia sin cataplexia
2695	Nariz bífida
217266	Nariz bífida con o sin anomalías anorrectales y renales
141091	Nariz doble
141242	Nariz hendida
141099	Nariz tubular congénita
377	NBCCS
157850	NBIA1
216873	NBIA1, forma atípica
216866	NBIA1, forma clásica
289560	NBIA4
329284	NBIA5
397725	NBIA6
289560	NBIA por mutación en C19orf12
647	NBS
217560	NCHI
79262	NCL del adulto
79263	NCL infantil
79264	NCL juvenil
168491	NCL tardía infantil
2481	NCM
75327	NCMD
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
399307	Necrosis avascular idiopática
399180	Necrosis avascular no traumática secundaria
399175	Necrosis avascular traumática
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
439218	NEE-KCNQ2
401996	Nefritis intersticial cariomegálica
91500	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveitis
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
655	Nefronoptisis
3156	Nefronoptisis con distrofia de la retina
93589	Nefronoptisis de inicio tardío
2666	Nefronoptisis familiar del adulto - quadriparesia espástica
93591	Nefronoptisis infantil
93591	Nefronoptisis infantil autosómica recesiva
93592	Nefronoptisis juvenil
2668	Nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo
85450	Nefropatía amiloide familiar
93560	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la apolipoproteína A-I
238269	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la apolipoproteína A-II
93562	Nefropatía amiloide familiar debida a una variante de la cadena alfa del fibrinógeno A
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 A-I
238269	Nefropatía amiloide hereditaria debida a una variante de la apolipoproteína A-II
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
69063	Nefropatia membranosa congenita debida a aloinmunizacion por anticuerpos anti-endopeptidasa neutra maternos
88659	Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2669	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
443988	Nefrosis congénita con ventriculomegalia cerebral
839	Nefrosis congénita finlandesa
217560	NEHI
247698	NEM2A
247709	NEM2B
86870	Neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas
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
263310	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo A
263324	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo AB
263317	Neoplasia epitelial primaria tímica tipo B
99867	Neoplasia epitelial tímica primaria
86870	Neoplasia hematodérmica CD4+/CD56+
213736	Neoplasia neuroendocrina de cuerpo de útero bien diferenciada
213736	Neoplasia neuroendocrina del endometrio bien diferenciada
319287	Neoplasia quística multiocular de células renales de células claras de bajo potencial maligno
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial
168953	Neoplasías mieloides asociadas a un reordenamiento de FGR1
168947	Neoplasías mieloides asociadas a un reordenamiento de PDGFRA
168950	Neoplasías mieloides asociadas a un reordenamiento de PDGFRB
2337	NEPPK
723	Neumocistosis
35065	Neumococcemia grave idiopática
90066	Neumonía causada por infección por pseudomonas aeruginosa
1302	Neumonía con organización criptogénica
2902	Neumonía eosinofílica crónica idiopática
724	Neumonía eosinofílica idiopática aguda
79126	Neumonía intersticial aguda
98852	Neumonía intersticial descamativa
91364	Neumonía intersticial no específica
91364	Neumonía intersticial no específica idiopática
2032	Neumonia intersticial usual
79128	Neumonía linfoide intersticial
36238	Neumonía necrotizante estafilocócica
91359	Neumonitis crónica de la infancia
79126	Neumonitis intersticial aguda
217557	Neumonitis intersticial celular infantil
2903	Neumotorax espontáneo familiar
221098	Neuralgia glosofaríngea
60039	Neuralgia pudenda
60039	Neuralgia pudenda por atrapamiento del nervio pudendo
221091	Neuralgia trigeminal
221098	Neuralgia vagoglosofaríngea
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
1957	Neuroblastoma olfativo
73256	Neurocitoma central
251927	Neurocitoma extraventricular
251962	Neurocitoma pseudopapilar con diferenciación glial
35069	Neurodegeneración asociada a fosfolipasa A2
329308	Neurodegeneración asociada a hidroxilasa de ácidos grasos
157846	Neurodegeneración asociada a la ferritina
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
397725	Neurodegeneración asociada con la proteína COASY
289560	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro por mutación en C19orf12
397725	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro por una mutación en COASY
289560	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro tipo 4
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 5
157850	Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro tipo 1
228169	Neurodegeneración estriatal autosómica dominante
88639	Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa
2677	Neuroepitelioma
157846	Neuroferritinopatía
252183	Neurofibroma
3148	Neurofibroma maligno
636	Neurofibromatosis 1
638	Neurofibromatosis - síndrome de Noonan
637	Neurofibromatosis acústica bilateral
637	Neurofibromatosis central
636	Neurofibromatosis tipo 1
638	Neurofibromatosis tipo 1 - síndrome de Noonan
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
1930	Neuroinvasión por herpes simple
206586	Neurolinfomatosis
36397	Neurolipomatosis
252175	Neuroma acústico
71211	Neuromielitis óptica
84142	Neuromiopatía adquirida
84142	Neuromiotonía adquirida
644	Neuropatía - ataxia - retinosis pigmentaria
85447	Neuropatía amiloide por transtiretina
85447	Neuropatía amiloide TTR
639	Neuropatía anti-MAG

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
639	Neuropatía asociada con anticuerpos monoclonales de IgM contra glicoproteína asociada a la mielina
70595	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía
231466	Neuropatía atáxica sensitiva aguda
139583	Neuropatía auditiva con neuropatía periférica sensitiva ligada a X tipo 1
98917	Neuropatía axonal aguda sensitivo-motora
324442	Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía
643	Neuropatía axonal gigante
90118	Neuropatía axonal grave de inicio precoz por deficiencia de MFN2
228374	Neuropatía axonal grave de inicio precoz por deficiencia de NEFL
228374	Neuropatía axonal grave de inicio precoz por deficiencia de subunidad ligera de neurofilamentos
2679	Neuropatía axonal infantil
98920	Neuropatía axonal infantil grave con insuficiencia respiratoria tipo 1
404521	Neuropatía axonal infantil grave con insuficiencia respiratoria tipo 2
98918	Neuropatía axonal motora aguda
139512	Neuropatía con discapacidad auditiva
476394	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada a PMP2
306577	Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio
217396	Neuropatía desmielinizante progresiva con necrosis estriatal bilateral
431255	Neuropatía escapuloperoneal
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión
401964	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes
90119	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora con acrodistrofia
476394	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 1 asociada a PMP2
64748	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 3
64751	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 5
90120	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 6
64748	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo III
99950	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora, tipo Lom
90117	Neuropatía hereditaria sensitivo-motora, tipo Okinawa
2901	Neuropatía inmune del plexo braquial
139557	Neuropatía motora distal asociada a ATP7A
357043	Neuropatía motora distal hereditaria con signos de la motoneurona superior
314485	Neuropatía motora distal hereditaria de inicio en el adulto joven
139557	Neuropatía motora distal hereditaria ligada al X tipo 3
139518	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 1
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2
139536	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5
100998	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5B
98920	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 6
139589	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 7
139552	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash
139547	Neuropatía motora hereditaria distal tipo 3 y tipo 4
641	Neuropatía motora multifocal
641	Neuropatía motora multifocal con bloqueos de la conducción
2400	Neuropatía motora periférica - disautonomía
90117	Neuropatía motora y sensitiva hereditaria, tipo proximal
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
970	Neuropatía radicular sensitiva autosómica recesiva
85162	Neuropatía sensitiva autonómica de inicio facial
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con hiperhidrosis y disfunción gastrointestinal
139578	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con paraplejía espástica
139573	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con sordera y retraso global
139583	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria ligada al X con sordera
36386	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1
139564	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1B
970	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 2
1764	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 3
642	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 4
64752	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 5
314381	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 6
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 7
478664	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 8
36386	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo I
139564	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo IB
970	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo II
1764	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo III
642	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo IV
64752	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo V
314381	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo VI
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo VII
478664	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo VIII
231450	Neuropatía sensitiva pura aguda
139564	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 1 con tos y reflujo gastroesofágico
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
279943	Neutrofilia hereditaria
464370	Neutropenia aloinmune neonatal
2686	Neutropenia cíclica
331176	Neutropenia congénita grave 4
331176	Neutropenia congénita grave - hipertensión pulmonar - angiectasia venosa superficial
486	Neutropenia congénita grave autosómica dominante
331176	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3
420702	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R
420699	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CXCR2
423384	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1
86788	Neutropenia congénita grave ligada al X
99749	Neutropenia congénita grave tipo 3
2688	Neutropenia idiopática del adulto
→2686	Neutropenia intermitente
2690	Neutropenia monocitopenia sordera
→42738	Neutropenia neonatal
→86872	Neutropenia y hiperlinfocitosis en grandes linfocitos granulosos
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
263425	Nevus de Ota
263432	Nevus de Ota acromiodeltoide
370039	Nevus de pelo de Angora
79414	Nevus de pelo lanoso
228254	Nevus elástico
64755	Nevus epidérmico pigmentado y piloso
370059	Nevus epidérmico verrucoso con angiodisplasia y aneurismas
79466	Nevus epidérmico verrucoso inflamatorio linear
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 ecrinos
166286	Nevus poroqueratósico ecrino
2612	Nevus sebáceo de Jadassohn
840	Nevus siringocistoadenomatoso papilífero
79467	Nevus verrucoso
79468	Nevus verrucoso acantoqueratolítico
636	NF 1
637	NF2
2678	NF6
638	NFNS
91349	NFPA
289356	NGCO
404454	NGLY1-CDDG
280576	NGPS
2770	NHD
217330	NHJF asociada a REN
209886	NHJF asociada a UMOD
209886	NHJF tipo 1
217330	NHJF tipo 2
276608	NI-PHH
247598	NICCD
141179	NICH
215	Nictalopia esencial congénita
432	nIHH
407	NKA
289863	NKA atípica
289860	NKH infantil
289857	NKH neonatal
86879	NKTCL
86893	NLPHL
98907	NLSDI
98908	NLSDM
443167	NMC
391504	NMG
98920	NMH-distal tipo 6
86867	NMZL
2615	NNS
54260	No compactación del ventrículo izquierdo
1302	NOC
31204	Nocardiosis
2699	Nódulo mediano del labio superior
104	NOHL
2700	NOMA
→682	NormoKPP
→682	NormoPP
363558	NORSE
314928	NPH
93591	NPHP infantil autosómica recesiva
88616	NS-ARID
2701	NS/LAH
139564	NSAH1B
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
417	NSHPT
101685	NSID rara
91364	NSIP
100073	NTOS
99089	Número anormal del ostium coronario
54	OA1
398156	OAFNS
1106	OAS
374	OAVS
88643	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo
66628	Obesidad por deficiencia congénita de leptina
397615	Obesidad por deficiencia de CEP19
71526	Obesidad por deficiencia de pro-opiomelanocortin
71528	Obesidad por deficiencia de prohormona convertasa-I
369873	Obesidad por deficiencia de SIM1
179494	Obesidad por deficiencia del gen receptor de leptina
71529	Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4
439202	OBPI sin recuperación
439202	OBPL sin recuperación
451612	Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C
352731	OCA1
352734	OCA1-MP
352737	OCA1-TS
79431	OCA1A
79434	OCA1B
79432	OCA2
79433	OCA3
370091	OCA5
370097	OCA6
352745	OCA7
352734	OCA tipo 1 MP
352737	OCA tipo 1 TS
79435	OCA-4

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1647	OCCS
90064	Oclusión arterial periférica aguda
411527	Oclusión de la vena central de la retina
247834	OCMD
534	OCR
534	OCRL
56	Ocronosis hereditaria
2718	Oculotricodisplasia
166272	ODCD
2722	Odonto-ónico displasia con alopecia
166272	Odontocondrodisplasia
83450	Odontodisplasia regional
247685	Odontohipofosfatasia
77295	Odontoleucodistrofia
2724	Odontomatosis aórtica y esofágica - estenosis
1487	ODP
2750	OFD1
2751	OFD2
2752	OFD3
2753	OFD4
2919	OFD5
2754	OFD6
→2750	OFD7
2755	OFD8
141007	OFD9
2756	OFD10
141000	OFD11
141327	OFD12
434179	OFD14
2750	OFDI
2750	OFDSI
79098	Oftalmia simpática
466682	Oftalmopatía eutiroidea de Graves
1186	Oftalmoplejía - ataxia - hipoacusia
2743	Oftalmoplejía - discapacidad intelectual - lengua escrotal
64686	Oftalmoplejía dolorosa
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
329336	Oftalmoplejía externa progresiva crónica del adulto con miopatía mitocondrial
663	Oftalmoplejía externa progresiva de herencia materna
2744	Oftalmoplejía externa progresiva y escoliosis
424080	OGCT de páncreas
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
69088	OL-EDA-ID
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
973	Oligodactilia unilateral de los dedos 2-5
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
1183	OMS
2737	Oncocercosis
660	Onfalocele
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
→33364	Onicotricodisplasia y neutropenia
2786	OOCHS
98890	OPA2
67036	OPA3 autosómica dominante
98897	OPDM
2746	Opsismodisplasia
1183	Opsoclono-mioclono paraneoplásico
466682	Orbitopatía eutiroidea de Graves
99060	Orificio mitral desprotegido congénito
95457	Orificio tricúspide descubierto congénito
99050	Origen anómalo de la arteria pulmonar derecha o izquierda de la aorta
353253	Orodinia
2762	Osificación ectópica familiar
357154	OSMF
57194	Osteitis aséptica
57196	Osteítis condensante de la clavícula
57196	Osteitis condensante medial de la clavícula
93279	Osteoartritis precoz 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
2764	Osteocondritis desecante
251262	Osteocondritis disecante familiar
251262	Osteocondritis disecante y estatura baja
1517	Osteocondrodisplasia hipertricótica tipo Cantu
457378	Osteocondrodisplasia letal compleja
457378	Osteocondrodisplasia letal compleja tipo Symoens-Barnes-Gistelinck
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
3135	Osteocondrosis espinal, forma familiar
2763	Osteocraneoestenosis
2484	Osteodisplasia de Melnick-Needles
2769	Osteodisplasia familiar tipo Anderson
2770	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante
→457059	Osteodistrofia hereditaria de Albright
1001	Osteodistrofia hereditaria de Albright tipo 3
2801	Osteoectasia familiar
178377	Osteoesclerosis - retraso en el desarrollo - craneosinostosis
1798	Osteoesclerosis autómica dominante tipo Stanescu
1798	Osteoesclerosis de Stanescu
488265	Osteofibrous dysplasia
666	Osteogénesis imperfecta
2772	Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas
2773	Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - discapacidad 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
→3460	Osteólisis carpotarsiana autosómica recesiva
85195	Osteólisis expansiva, forma familiar
73	Osteólisis masiva idiopática
73	Osteólisis masiva progresiva
2774	Osteólisis multicéntrica carpotarsal con o sin nefropatía
→3460	Osteólisis multicéntrica hereditaria
2774	Osteólisis multicéntrica idiopática con o sin nefropatía
352540	Osteomalacia inducida por tumor
352540	Osteomalacia oncogénica
352540	Osteomalacia oncogénica hipofosfatémica
324964	Osteomelitis multifocal recurrente crónica
2777	Osteomesopicnosis
210115	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis
824	Osteomielofibrosis
86820	Osteonecrosis de la cabeza femoral, forma familiar
399293	Osteonecrosis de la mandíbula
2780	Osteopatía estriada - esclerosis craneal
2779	Osteopatía estriada - hiperpigmentación - mechón blanco
2324	Osteopenia - discapacidad intelectual - hipotricosis
91133	Osteopenia - miopía - pérdida de audición - discapacidad intelectual - dismofismo 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 - discapacidad intelectual
166119	Osteopoiquilosis aislada
2787	Osteoporosis - macrocefalia - ceguera - hiperlaxitud
2788	Osteoporosis - pseudoglioma
85193	Osteoporosis juvenil
85193	Osteoporosis juvenil idiopática
391330	Osteoporosis ligada al X con fracturas
666	Osteopsatirosis
668	Osteosarcoma
2760	Osteosarcoma - anomalías de los miembros - macrocitosis eritroide
75325	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro
2790	Osteosclerosis autosómica dominante, tipo Worth
2777	Osteosclerosis axial
79093	Osteosclerosis familiar con anomalías del sistema nervioso y de las meninges
1308	OTCS
457252	OTSCC
98868	Ovalocitosis del sudeste asiático
98868	Ovalocitosis hereditaria
98868	Ovalocitosis melanesia
99853	Ovarioleucodistrofia
2795	Ovarios poliquísticos - disfunción del esfínter uretral
243	Ovarios resistentes a la hormona folículo estimulante
63440	Oxicefalia aislada
33572	Oxoprolinuria por deficiencia de oxoprolinasa
140989	PACNS
477749	PADMAL
733	PAF
220460	PAF atenuada
247806	PAF atenuada ligada a APC
247798	PAF atenuada ligada a MUTYH
220460	PAFA
480536	PAFA asociada a MSH3
454840	PAFA asociada con NTHL1
247806	PAFA ligada a APC
401911	PAFA ligada a AXIN2
247798	PAFA ligada a MUTYH
90797	PAIS
324601	Paladar hendido y anquiloglosia ligados al X
673	Paludismo
767	PAN
439729	PAN cutánea
439755	PAN de órgano único
439737	PAN primaria
439746	PAN secundaria
439762	PAN sistémica
171700	Panbronquiliolitis difusa
84	Pancitopenia de Fanconi
1959	Pancitopenia inmune

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
317473	Pancitopenia por mutaciones en IKZF1
3322	Pancitopenia progresiva - inmunodeficiencia - hipoplasia cerebelosa
674	Páncreas accesorio
675	Páncreas anular
64740	Pancreatitis aguda recurrente
280302	Pancreatitis asociada a IgG4
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 linfoplasmocitaria esclerosante
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 - infundibulo
90695	Panhipopituitarismo
94087	Paniculitis citofágica de Winkelmann
33577	Paniculitis febril nodular recurrente
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	Panuveítis idiopática
279925	Panuveítis infecciosa
747	PAP autoinmune
264675	PAP congénita
747	PAP idiopática
420259	PAP secundaria
440427	PAP tipo isla de Reunión
251902	Papiloma atípico del plexo coroideo
2807	Papiloma del plexo coroideo
251902	Papiloma del plexo coroideo atípico
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 - discapacidad intelectual - epilepsia
→2995	Paquigiria - epilepsia - discapacidad intelectual - dismorfias
329329	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva
280640	Paquigiria y polimicrogiria occipital
449427	Paquimeningitis asociada a IgG4
449427	Paquimeningitis hipertrófica idiopática
2309	Paquioniquia congénita
73260	Paracoccidiomicosis
324299	Paraganglioma - somatostatinoma - 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
→97229	Parálisis bulbar progresiva de la niñez
98686	Parálisis CNIV congénita
440233	Parálisis congénita benigna del sexto par craneal
440221	Parálisis congénita benigna del tercer par craneal
440233	Parálisis congénita CNVI
137932	Parálisis congénita de cuerdas vocales
137932	Parálisis congénita de la laringe
137932	Parálisis congénita de las cuerdas bucales
98686	Parálisis congénita del cuarto par craneal
440233	Parálisis congénita del nervio abducens
440233	Parálisis congénita del nervio abducente
440221	Parálisis congénita del nervio motor ocular
98686	Parálisis congénita del nervio troclear
91498	Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar
2744	Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva
2808	Parálisis de músculos de laringe
3020	Parálisis del nervio facial por una infección por herpes zóster
3020	Parálisis del nervio facial por VZV
439202	Parálisis del plexo branquial obstétrica crónica
293168	Parálisis espástica hereditaria ascendente de inicio infantil
306527	Parálisis facial hereditaria congénita aislada
306530	Parálisis facial hereditaria congénita con sordera variable
2704	Parálisis facial parcial con anomalías del tracto urinario
2809	Parálisis facial periférica recurrente familiar
682	Parálisis hipercalémica periódica familiar
2375	Parálisis laríngea - discapacidad intelectual
37553	Parálisis periódica cardiodisrítmica de Andersen
37553	Parálisis periódica cardiodisrítmica sensible al potasio
397750	Parálisis periódica con neuropatía motora distal de inicio tardío
397755	Parálisis periódica con síndrome tipo compartimental transitorio
682	Parálisis periódica hipercalémica
682	Parálisis periódica hipercalémica primaria
681	Parálisis periódica hipocalémica
→682	Parálisis periódica normocalémica
→682	Parálisis periódica normocalémica sensible al potasio
→682	Parálisis periódica tipo 3
79102	Parálisis periódica tirotóxica
683	Parálisis supranuclear progresiva
240094	Parálisis supranuclear progresiva - acinesia pura con congelación de la marcha
240085	Parálisis supranuclear progresiva - parkinsonismo
240103	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal
684	Paramiotonía congénita
684	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2815	Paraparesia espástica - sordera
101003	Paraparesia espástica - vitíligo - canicie precoz - facies característica
101000	Paraparesia espástica de inicio en la infancia - atrofia de los músculos distales
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
2823	Paraplejía - braquidactilia - epífisis en cono
2824	Paraplejía - discapacidad intelectual - hiperqueratosis
100998	Paraplejía espástica - amiotrofia de manos y pies
100996	Paraplejía espástica - degeneración retiniana
2822	Paraplejía espástica - discapacidad intelectual - cuerpo calloso delgado
329475	Paraplejía espástica - enfermedad ósea de Paget
2818	Paraplejía espástica - glaucoma - discapacidad 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
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
444099	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 73
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
171629	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 35
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
431329	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 57
397946	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 58
401795	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 59
401800	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 60
401780	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 61
401785	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 62
401805	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 63
401810	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 64
320396	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 65
401815	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 66
401820	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 67
401825	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 68
401830	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 69
401835	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 70
401840	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 71
468661	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 74
459056	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 75
466722	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 77

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
101010	Paraplejía espástica autosómica tipo 30
401849	Paraplejía espástica autosómica tipo 72
447753	Paraplejía espástica compleja autosómica dominante tipo 9A
447757	Paraplejía espástica compleja autosómica dominante tipo 9B
447760	Paraplejía espástica compleja autosómica recesiva tipo 9B
306617	Paraplejía espástica complicada tipo 1 ligada al X
320360	Paraplejía espástica de herencia materna
100985	Paraplejía espástica familiar autosómica dominante tipo 2
100988	Paraplejía espástica familiar autosómica dominante tipo 3
99015	Paraplejía espástica ligada al X tipo 2
100997	Paraplejía espástica ligada al X tipo 16
171607	Paraplejía espástica ligada al X tipo 34
431329	Paraplejía espástica por una deficiencia parcial TFG
99015	Paraplejía espástica tipo 2
2826	Paresia espástica - glaucoma - pubertad precoz
3465	Paresia suprabulbar congénita
306674	PARK9
199351	PARK14
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
391411	Parkinsonismo juvenil atípico
314632	Parkinsonismo por deficiencia de ATP13A2
97349	Parkinsonismo postencefálico
2379	Parkinsonismo precoz - discapacidad intelectual
1344	Paro sinusal
2832	Párpado superior anormal - ausencia de pestañas
1344	Pausa sinusal
99048	PAV - defecto del septo ventricular - ductus arteriosus persistente
2038	PAVM
289666	PBL
2309	PC
54247	PCA
247198	PCCA
871	PCCD familiar
178540	PCFCL
2254	PCH1
2524	PCH2
97249	PCH3
166063	PCH4
166068	PCH5
166073	PCH6
284339	PCH7
324569	PCH8
369920	PCH9
97249	PCH con atrofia óptica
97249	PCH sin discinesia
411493	PCH10
2924	PCLD
178536	PCMZL
46135	PCNSL
140989	PCNSV
90020	PDALS
293462	PDCD
289157	PDDRI
765	PDH
79243	PDHAD
255138	PDHBD
765	PDHC
2796	PDP
85453	PDR
75496	PDS
2835	Pectus excavatum - macrocefalia - displasia ungueal
98811	PED
487809	Pediatric collagenous gastritis
97352	Pelagra
480524	Peliosis hepática idiopática
1264	Pelo impeinable - distrofia pigmentaria retiniana - anomalías dentales - braquidactilia
170	Pelo lanoso
65282	Pelo lanoso - queratodermia palmoplantar - miocardiopatía dilatada
703	Pemfigoide bulloso
2841	Pénfigo benigno crónico familiar
79480	Pénfigo eritematoso
79481	Pénfigo foliáceo
208524	Pénfigo herpetiforme
79480	Pénfigo seborreico
79479	Pénfigo vegetativo
704	Pénfigo vulgar
454710	Penfigoide anti-p200
46486	Penfigoide cicatricial
46486	Penfigoide de la membrana mucosa
63275	Penfigoide gestacional
63275	Penfigoide gestationis
46486	Penfigoide mucosinequial
46486	Penfigoide mucoso
99922	Pénfigoide ocular
63455	Penfigoide paraneoplásico
11	Penta-X
1335	Pentalogía de Cantrell
11	Pentasomía 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 - miocardiopatía hipertrófica
254898	Pérdida de audición - encefaloneuropatía - obesidad - valvulopatía
97229	Pérdida de audición neurosensorial - parálisis pontobulbar
90059	Pérdida de audición neurosensorial a causa de trauma acústico grave o sordera repentina, o por trauma acústico inducido por cirugía
457223	Pérdida de audición neurosensorial sindrómica por COXPD
443180	Pérdida espontánea de líquido cefalorraquídeo
34528	Pérdida renal de magnesio aislada
449400	Periaortitis asociada a IgG4
767	Periarteritis nodosa
439729	Periarteritis nodosa cutánea
439755	Periarteritis nodosa de órgano único
439737	Periarteritis nodosa primaria
439746	Periarteritis nodosa secundaria
439762	Periarteritis nodosa sistémica
2848	Pericarditis - artropatía - camptodactilia
251307	Pericarditis recurrente idiopática
100002	Perineurioma de tejidos blandos
100001	Perineurioma esclerótico
100002	Perineurioma extraneural
100003	Perineurioma intraneural
100000	Perineurioma reticular
252128	Perineuroma maligno

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
391655	Períodos 'off' en la enfermedad de Parkinson que no responden al tratamiento oral
342	Peritonitis paroxística benigna
342	Peritonitis paroxística familiar
40923	Perivasculitis retiniana idiopática
438266	PERM
→955	Peroné en serpentín - riñón poliquístico
75374	PERRS
466729	Persistencia del conducto 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 - discapacidad intelectual
707	Peste
2456	Pezones supernumerarios familiares
1980	PFBC
412206	PFE
2019	PFFD
480483	PFIC4
480476	PFIC5
91495	PFVS
397937	PGBM1
251510	PGD 46,XY
319646	PGM1-CDG
443811	PGM3-CDG
251962	PGNT
757	PHA2
88938	PHA2A
88939	PHA2B
88940	PHA2C
300525	PHA2D
300530	PHA2E
756	PHA tipo 1
757	PHAII
→168569	PHID
30924	PHSH
3003	Picnoacondrogénesis
763	Picnodisostosis
64280	Picnolepsia
178382	Pie convexo congénito
2583	Pie de madura
295010	Pie en espejo
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
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
263534	Piel decidual localizada
487825	Pierpont syndrome
398147	PIFP
3474	PIGL-CDG
83639	PIGM-CDG
79145	Pigmentación reticular anómala en las flexuras
79145	Pigmentación reticular anómala en los pliegues de flexión
280633	PIGN-CDG
169	pili annulati
720	Pili bifurcati
79492	Pili gemini
79492	Pili multigemini
2889	Pili torti
2890	Pili torti - onicodisplasia
2891	Pili torti - retraso de desarrollo - neuropatía
91414	Pilomatrixoma
251909	Pineoblastoma
251912	Pineocitoma
48104	Pioderma gangrenoso
289478	Pioderma gangrenoso - acné - hidradenitis supurativa
764	Piomiositis
764	Piomiositis tropical
63440	Pirgocefalia
→288	Piropoiquilocitosis hereditaria
251623	Pituicitoma
2897	Pityriasis rubra pilaris
2869	PJS
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 - discapacidad intelectual ligada 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
451602	Plasmocitosis cutánea primaria
2899	Platispondilia - amelogénesis imperfecta
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	PLO-SL
2770	PLOSL
35689	PLS
247604	PLS juvenil
85166	PLSD-T
330015	Plumbismo
93568	PM juvenil
280219	PMD clásica
280210	PMD connatal
280210	PMD grave
280224	PMD transitoria
2856	PMDS
352596	PMED
280270	PMLD
280282	PMLD1
79318	PMM2-CDG
26790	PMP
99885	PNDM
370348	PNET periférico
64741	Pneumoblastoma

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2825	Poiquilodermia - alopecia - retrognatia - fisura palatina
2907	Poiquilodermia acroqueratósica congénita de Weary
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
11	Poli-X
50920	Poliadenomatosis mamaria
727	Poliangeítis microscópica
29207	Poliarteritis entérica
727	Poliarteritis microscópica
767	Poliarteritis nodosa
439729	Poliarteritis nodosa cutánea
439755	Poliarteritis nodosa de órgano único
439737	Poliarteritis nodosa primaria
439746	Poliarteritis nodosa secundaria
439762	Poliarteritis nodosa sistémica
85435	Poliartritis con factor reumatoide
85435	Poliartritis idiopática juvenil factor reumatoide positivo
85408	Poliartritis juvenil factor reumatoide negativo
247854	Poliartritis juvenil factor reumatoide negativo con anticuerpos antinucleares
247861	Poliartritis juvenil factor reumatoide negativo sin anticuerpos antinucleares
85408	Poliartritis sin factor reumatoide
247854	Poliartritis sin factor reumatoide con anticuerpos antinucleares
247861	Poliartritis sin factor reumatoide sin anticuerpos antinucleares
85414	Poliartritis sistémica
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
247511	Policitemia secundaria autosómica dominante
247378	Policitemia secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL
247378	Policitemia secundaria autosómica recesiva tipo no-Chuvash
729	Policitemia vera
728	Policondritis recidivante
2754	Polidactilia - fisura labiopalatina - retraso psicomotor
295146	Polidactilia bilateral de un pulgar bifalángico
295154	Polidactilia bilateral del dedo índice
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 - discapacidad 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 hendidura mediana en el labio superior
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 - discapacidad 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
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
295144	Polidactilia unilateral de un pulgar bifalángico
295152	Polidactilia unilateral del dedo índice
295148	Polidactilia unilateral del pulgar trifalángico
295148	Polidactilia unilateral preaxial tipo 2
726	Polidistrofia esclerosante progresiva de Alpers

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
180229	Poliembrioma
3453	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
3143	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2
227982	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 3
227990	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 4
180182	Polimastia
93569	Polimialgia reumática
2925	Polimicrogiria - turricefalia - hipogenitalismo
268940	Polimicrogiria bilateral
101070	Polimicrogiria bilateral frontoparietal
98889	Polimicrogiria bilateral perisilviana
250972	Polimicrogiria con hipoplasia del nervio óptico
208444	Polimicrogiria frontal bilateral
208447	Polimicrogiria generalizada bilateral
208441	Polimicrogiria parietooccipital parasagital bilateral
300573	Polimicrogiria por mutación en TUBB2B
268943	Polimicrogiria unilateral
268947	Polimicrogiria unilateral focal
101071	Polimicrogiria unilateral hemisférica
732	Polimiositis
93568	Polimiositis juvenil
2926	Polineuropatía - camptodactilia
2928	Polineuropatía - oligofrenia - menopausia precoz
171848	Polineuropatía - pérdida de audición - ataxia - retinosis pigmentaria - cataratas
85447	Polineuropatía amiloide familiar tipo I (tipo portugués-sueco-japonés)
85448	Polineuropatía amiloide familiar tipo IV
85447	Polineuropatía amiloide por transtiretina
639	Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG
209004	Polineuropatía axonal asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM
447964	Polineuropatía axonal dolorosa hereditaria de inicio en el adulto
447964	Polineuropatía axonal hereditaria dolorosa de inicio en el adulto
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
160148	Pólipos inflamatorios mioglandulares
160148	Pólipos mioglandulares inflamatorios
2930	Poliposis - pigmentación de la piel - alopecia - cambios en las uñas de las manos
447877	Poliposis adenomatosa asociada a la lectura de prueba de la polimerasa
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
480536	Poliposis adenomatosa familiar atenuada asociada a MSH3
454840	Poliposis adenomatosa familiar atenuada asociada a NTHL1
247806	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a APC
401911	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a AXIN2
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 microdeleción 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
401911	Poliposis cólica familiar atenuada ligada a AXIN2
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
2869	Poliposis intestinal hamartomatosa
79076	Poliposis juvenil de la infancia
329971	Poliposis juvenil generalizada/poliposis juvenil coli
157798	Poliposis serrada
731	Poliquistosis renal autosómica recesiva
208981	Polirradiculoneuropatía asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM sin anticuerpos conocidos
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
2932	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
206594	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda
141091	Polirrinia
141091	Polirrinia
342	Poliserositis recurrente benigna
93338	Polisindactilia
2934	Polisindactilia - malformación cardíaca
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
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
443057	Porfiria cutánea tarda esporádica
443062	Porfiria cutánea tarda familiar
443057	Porfiria cutánea tarda tipo I
443062	Porfiria cutánea tarda tipo II
100924	Porfiria de Doss

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
79277	Porfiria eritropoyética congénita
100924	Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa
100924	Porfiria por deficiencia de delta-aminolevulínico-deshidratasa
79473	Porfiria variegata
79152	Poroqueratosis actínica superficial diseminada
735	Poroqueratosis de Mibelli
→79502	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux
737	Poroqueratosis palmoplantar y diseminada
238606	POT
217067	Pouchitis
682	PP hipercalémica
100070	PPA variante no fluida
314566	PPAOS
447877	PPAP
284343	PPBFTDS
300324	PPBL
168829	PPC
251902	PPC atípico
93339	PPD1
93336	PPD2
295150	PPD2 bilateral
295148	PPD2 unilateral
93337	PPD3
93338	PPD4
79278	PPE
411696	PPI-REE
411696	PPIRee
495	PPK difusa progresiva
494	PPK mutilante y sordera
79141	PPK numular
86923	PPK tipo Gamborg-Nielsen
140966	PPK tipo Nagashima
495	PPK transgrediens y progrediens
1010	PPK-CA tipo Stevanovic
1366	PPK-CA tipo Wallis
79501	PPKP1
79502	PPKP2
38	PPKP3
189439	PPNAD
370348	PPNET
97278	PPoma
163927	PPP
79502	PPPP
251295	PPRCA
398980	PPSPC
324977	PRAAS
457088	Predisposición a una enfermedad fúngica invasora por deficiencia de CARD9
225968	Predisposición hereditaria a la trombocitopenia esencial
275555	Preeclampsia
486811	Prenatal-onset spinal muscular atrophy with congenital bone fractures
140949	Priapismo de bajo flujo
454742	Prionopatía variable sensible a proteasas
2965	PRLoma
→264200	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
141099	Proboscis lateralis
70475	Proctitis por radiación
740	Progeria
2959	Progeria - estatura baja - nevos 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
485358	Propylthiouracil embryofetopathy
747	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
264675	Proteinosis alveolar pulmonar congénita
440427	Proteinosis alveolar pulmonar grave de inicio en el adulto por una deficiencia de MARS
264675	Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria
440427	Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria con afectación hepática
747	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática
420259	Proteinosis alveolar pulmonar secundaria
440427	Proteinosis alveolar pulmonar tipo isla de Reunión
530	Proteinosis lipoidea
1652	Proteinuria de bajo peso molecular con hipercalciuria y nefrocalcinosis
443197	Protoporfiria dominante ligada al X
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica
443197	Protoporfiria eritropoyética dominante ligada al X
443197	Protoporfiria eritropoyética ligada al X
47159	pRTA
330061	Prúrigo actínico
330061	Prúrigo de verano de Hutchinson
94059	Prurito urémico
171	PSC
2972	Pseudo anodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum
99000	Pseudo distrofia macular viteliforme
99000	Pseudo enfermedad de Best
2976	Pseudo leprechaunismo de Patterson
2971	Pseudo-NALD
750	Pseudoacondroplasia
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 - discapacidad intelectual
2973	Pseudohermafroditismo femenino - anomalías anorectales
2975	Pseudohermafroditismo femenino - anomalías esqueléticas
752	Pseudohermafroditismo masculino por deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
753	Pseudohermafroditismo masculino por deficiencia en 5-alfa-reductasa 2
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a la hormona luteinizante o por deficiencia de LHB
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a la LH o por deficiencia de la subunidad beta de la hormona luteinizante
755	Pseudohermafroditismo masculino por resistencia a LH o por deficiencia de LHB
526	Pseudohiperaldosteronismo tipo 1
88660	Pseudohiperaldosteronismo tipo 2
90044	Pseudohiperpotasemia familiar
→3202	Pseudohiperpotasemia familiar tipo 1
2349	Pseudohipertrofia muscular - hipotiroidismo
93164	Pseudohipoaldosteronismo

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
451607	Pseudolinfoma cutáneo
60026	Pseudolinfoma pulmonar
26790	Pseudomixoma peritoneal
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 Califonia
238624	Pseudotumor cerebri
90003	Pseudotumor inflamatorio del hígado
48918	Pseudotumor inflamatorio del músculo esquelético
758	Pseudoxantoma elástico
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido
443173	Psicosis posparto
443173	Psicosis puerperal
247353	Psoriasis pustulosa generalizada
163927	Psoriasis pustulosa localizada
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
240103	PSP-síndrome corticobasal
263534	PSS acral
263543	PSS generalizado
263534	PSS localizado
263548	PSS tipo A
263553	PSS tipo B
52530	PT-VWD
97290	PTC-RCC
269229	PTCD
2989	Pterigión de la conjuntiva familiar
2988	Pterygium colli - discapacidad intelectual - anomalías digitales
3002	PTI
86789	PTLAH
→293843	Ptosis - estrabismo - diástasis del recto abdominal
2999	Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas
228396	Ptosis - movimiento ocular limitado hacia arriba - ausencia del punto lagrimal
238766	Ptosis - sindactilia - dificultades de aprendizaje
91411	Ptosis congénita
93585	PTT adquirida
93583	PTT congénita
93583	PTT familiar
231580	PUAH
759	Pubertad precoz central
169615	Pubertad precoz central idiopática
169618	Pubertad precoz central secundaria
759	Pubertad precoz dependiente de gonadotrofinas
3000	Pubertad precoz familiar independiente de gonadotrofinas limitada al varón
3000	Pubertad precoz familiar limitada al varón
562	Pubertad precoz femenina limitada independiente de gonadotropina
3000	Pubertad precoz limitada al varón
60039	Pudendalgia
2947	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia
3133	Pulgar trifalángico - luxación de rótula
99908	Pulmón del criador de pájaros
725	Puntas y ondas continuas durante el sueño
725	Puntas y ondas continuas durante el sueño de ondas lentas
761	Púrpura anafilactoide
761	Púrpura de Henoch-Schönlein
49566	Púrpura fulminante adquirido
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
93585	Púrpura trombocitopénica trombótica autoinmune
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita
293173	Pustuloderma tóxico
293173	Pustulosis exantemática generalizada aguda
163927	Pustulosis palmar y plantar
163927	Pustulosis palmoplantar
48377	Pustulosis subcórnea
93110	PUV
729	PV
101206	PVA/ADA tipo Fallot
398069	PWS por una mutación puntual
398073	PWS-like
398079	PWS-like debido a una mutación puntual
251607	PXA
228247	PXE adquirido
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
314017	Queratitis intersticial lineal idiopática
137596	Queratitis neurotrófica
67043	Queratitis por acantoamoeba
411777	Queratoacantoma eruptivo generalizado
411777	Queratoacantoma eruptivo generalizado de Grzybowski
493	Queratoacantoma familiar
65748	Queratoacantoma múltiple tipo Ferguson-Smith
447777	Queratocistoma odontogénico
163934	Queratoconjuntivitis atópica
88633	Queratoconjuntivitis límbica superior
88633	Queratoconjuntivitis límbica superior de Theodore

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
70476	Queratoconjuntivitis primaveral
293936	Queratocono autosómico dominante con cataratas polares anteriores de inicio precoz
293936	Queratocono familiar con cataratas
79395	Queratodermia - dermatosis ictiosiforme - beta-glucuronidasa elevada
34217	Queratodermia con pelo lanoso tipo I
420686	Queratodermia con pelo lanoso tipo IV
494	Queratodermia hereditaria mutilante
79395	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis
79395	Queratodermia loricrina
494	Queratodermia mutilante de Vohwinkel
494	Queratodermia mutilante más sordera
86919	Queratodermia palmoplantar - clinodactilia
85112	Queratodermia palmoplantar - inversión de sexo XX - predisposición a carcinoma de células escamosas
50944	Queratodermia palmoplantar - párpados quísticos - hipodoncia - 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
→2199	Queratodermia palmoplantar con queratina tonotubular
→2199	Queratodermia palmoplantar de Thost-Unna
2337	Queratodermia palmoplantar difusa autosómica dominante tipo Norrbotten
369999	Queratodermia palmoplantar difusa con fisuras dolorosas
495	Queratodermia palmoplantar difusa progresiva
2337	Queratodermia palmoplantar difusa tipo Botnia
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
370002	Queratodermia palmoplantar focal con queratosis en las articulaciones
402003	Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares
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
448264	Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada
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
659	Queratodermia palmoplantar y periorificial
137596	Queratopatía neurotrófica
447777	Queratoquiste odontogénico
218	Queratosis folicular
2339	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral
2340	Queratosis folicular espinulosa decalvante
281201	Queratosis linear - ictiosis congénita - queratodermia esclerosante
86919	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia
28378	Queratosis palmoplantar - distrofia corneal
50944	Queratosis palmoplantar - párpados quísticos - hipodoncia - 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
495	Queratosis progrediens hereditaria de las extremidades
499	Querión de Celso
184	Querubismo
3019	Querubismo - fibromatosis gingival - discapacidad intelectual
264688	Quilotórax congénito
199310	Quimerismo 46,XX/46,XY
199310	Quimerismo tetragamético
66518	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina
99647	Quiro-espondiloencondromatosis
2356	Quiste aracnoideo
2357	Quiste broncogénico
480501	Quiste de colédoco
93953	Quiste de conducto tirogloso forma familiar
141071	Quiste de duplicación de la lengua en intestino proximal
141071	Quiste de duplicación en lengua
141071	Quiste de duplicación en lengua de intestino anterior
100047	Quiste de duplicación esofágica
168816	Quiste de inclusión multilocular peritoneal
168816	Quiste de inclusión peritoneal multilocular

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
98922	Quiste de la bolsa de Blake
141037	Quiste de la cuarta hendidura branquial
141013	Quiste de la primera hendidura branquial
141022	Quiste de la segunda hendidura branquial
141030	Quiste de la tercera hendidura branquial
65250	Quiste de Tarlov
141046	Quiste dermoide cervical
141051	Quiste dermoide de cara
141046	Quiste dermoide de cuello
141051	Quiste dermoide de la cara
141103	Quiste dermoide de la cavidad nasal
141046	Quiste dermoide del cuello
141051	Quiste dermoide facial
141103	Quiste dermoide nasal
141103	Quiste dermoide nasal del sino
141083	Quiste en el conducto nasolagrimal
141071	Quiste entérico de duplicación de la lengua
141071	Quiste entérico de duplicación en lengua
141071	Quiste gástrico de duplicación de la lengua
141071	Quiste gástrico de duplicación en lengua
269197	Quiste glioependimario/ependimario
141124	Quiste laríngeo congénito
97366	Quiste multilocular del riñón
268865	Quiste neuroentérico
155838	Quiste o fístula auricular
490	Quiste onfalo-mesentérico
1647	Quiste orbitario con malformaciones dérmicas focales y cerebrales
480553	Quiste óseo aneurismático
83468	Quiste óseo solitario
83468	Quiste óseo unicameral
313906	Quiste pancreático congénito
313906	Quiste pancreático congénito neonatal
65250	Quiste perineural
99131	Quiste pleuro-pericárdico
97366	Quiste renal multilocular
97366	Quiste renal múltiple
269200	Quiste retrocerebeloso
141107	Quiste sinusal dermoide nasal
492	Quiste triquilemal proliferante
488	Quiste uracal
313906	Quiste verdadero congénito del páncreas
91351	Quistes hipofisarios dermoides y epidermoides
83468	Quistes óseos unicamerales
93111	Quistes renales - diabetes juvenil de inicio en la madurez
261529	r(Y)
3097	Rabdomioma - cardiopatía - anomalías genitales
780	Rabdomiosarcoma
99756	Rabdomiosarcoma alveolar
213802	Rabdomiosarcoma cervical
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
→2712	Radiculomegalia de caninos - cataratas congénitas
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
93160	Raquitismo resistente a la vitamina D tipo II
75564	RARS
79127	RB-ILD
98961	RBCD
177	RCDP
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
838	RED-M
289365	Reflujo vesicoureteral familiar
90073	Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático
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 prematura
412206	Retención primaria de los dientes
139436	Reticulohistiocitosis multicéntrica
330064	Reticuloide actínico
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
179	Retinocoroiditis de Birdshot
179	Retinocoroidopatía de Birdshot
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante
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
→247691	Retinopatía hereditaria vascular
→247691	Retinopatía hereditaria vascular - fenómeno de Raynaud - migraña
71505	Retinopatía paraneoplásica
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	Retinosquisis con nictalopía precoz
792	Retinosquisis juvenil ligada a X
792	Retinosquisis ligada a X
99176	Retracción palpebral congénita
3035	Retraso de crecimiento - hidrocefalia - hipoplasia pulmonar
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 - discapacidad 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
313892	Retraso del desarrollo y del habla por deficiencia de SOX5
3038	Retraso del habla - asimetría facial - estrabismo - incisura de lóbulo auditivo
73272	Retraso en el crecimiento por deficiencia en el factor de crecimiento insulínico tipo 1
73273	Retraso en el crecimiento por resistencia al factor de crecimiento insulínico tipo 1
2101	Retraso en el desarrollo - hipotonía - hipotrofia de extremidades
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
289307	Retraso en el desarrollo por deficiencia de MMSDH
73223	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico
88618	Retraso psicomotor por deficiencia de S-adenosil homocisteina hidrolasa
228123	Reumatismo del desierto
477650	Reumatismo fibroblástico
139466	Reversión sexual - disgenesia adrenal, renal y pulmonar
139466	Reversión sexual - disgenesia renal, suprarrenal y pulmonar
244310	RFT1-CDG
251975	RGNT
→1071	RHS
217055	RI-CMT tipo A
254334	RI-CMT tipo B
369867	RI-CMT tipo C
141184	RICH
83312	Rickettsiosis exantemática
206575	'Rippling muscle disease' adquirida
206575	'Rippling muscle disease' con miastenia gravis
206575	'Rippling muscle disease' inmunomediado
1851	Riñón displásico multiquístico
97364	Riñón displásico multiquístico bilateral
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral
1309	Riñón esponjoso medular
88950	Riñón quístico medular autosómico dominante con hiperuricemia
88949	Riñón quístico medular autosómico dominante sin hiperuricemia
294049	RLS
93307	rMED
293987	ROHHAD
293987	ROHHADNET
59315	Romboencefalosinapsis
1507	RRS
2785	RTA mixta
293848	RTLA
3095	RTT atípico
247691	RVCL
293848	rvFTD
461	RXLI
3124	Sacaropinuria
98841	sACL
85165	SADDAN
464343	SAF catastrófico
398097	SAF neonatal
464343	SAFC
324648	Salmonelosis invasiva no tifoidea
99745	Salmonelosis tifoidea
436166	SAM asociado a NLRC4
70595	SANDO
98868	SAO
247234	SAOA
227982	SAP tipo 3
54368	Sarcocistosis
797	Sarcoidosis
→90340	Sarcoidosis de inicio precoz
163699	Sarcoma alveolar de partes blandas
163699	Sarcoma alveolar de tejidos blandos
97338	Sarcoma de células claras de tendones y aponeurosis
457246	Sarcoma de células claras del riñón
86897	Sarcoma de células de Langerhans
86902	Sarcoma de células dendríticas foliculares
86900	Sarcoma de células dendríticas interdigitante
86903	Sárcoma de células dendriticas, sin especificar
86900	Sarcoma de células interdigitantes
86900	Sarcoma de células reticulares
319	Sarcoma de Ewing
370334	Sarcoma de Ewing extraesquelético
370334	Sarcoma de Ewing extraóseo
33276	Sarcoma de Kaposi
66661	Sarcoma de mastocitos
466962	Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
213711	Sarcoma del estroma endometrial
178315	Sarcoma embrionario hepático indiferenciado
293202	Sarcoma epitelioide
213711	Sarcoma estromal de cuerpo de útero
44890	Sarcoma estromal gastrointestinal
86850	Sarcoma granulocítico
86896	Sarcoma histiocítico
86850	Sarcoma mieloide
3148	Sarcoma neurogénico
178	Sarcoma notocordal
668	Sarcoma osteógeno
3273	Sarcoma sinovial
466962	Sarcoma torácico deficiente en SMARCA4
3129	Sarcosinemia
54368	Sarcosporidiosis
330015	Saturnismo
425120	SAVI
3047	SBBYSS
481	SBMA
481	SBMA ligada al X
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
94147	SCA7
98760	SCA8
98761	SCA10
98767	SCA11
98762	SCA12
98768	SCA13
98763	SCA14
98769	SCA15/16
→98769	SCA16
98759	SCA17
98771	SCA18
98772	SCA19/22
101110	SCA20
98773	SCA21
→98772	SCA22
101108	SCA23
101111	SCA25
101112	SCA26
98764	SCA27
101109	SCA28
208513	SCA29
211017	SCA30
217012	SCA31
1955	SCA34
276198	SCA36
363710	SCA37
423296	SCA38
423275	SCA40
26792	SCADD
254881	SCAE
64753	SCAN 2
840	SCAP
64753	SCAR1
1170	SCAR2
95433	SCAR3
95434	SCAR4
83472	SCAR5
284332	SCAR6
284324	SCAR7
88644	SCAR8
139485	SCAR9
284289	SCAR10
284271	SCAR11
284282	SCAR12
324262	SCAR13
352403	SCAR14
404499	SCAR15
412057	SCAR16
453521	SCAR17
363432	SCAR18
448251	SCAR19
397709	SCAR20
466794	SCAR21
404493	SCAR23
95434	SCASI
85297	SCAX3
85292	SCAX4
284400	SCCB
370396	SCCO
457246	SCCR
252164	Schwannoma benigno
3148	Schwannoma maligno
252175	Schwannoma vestibular
93921	Schwannomatosis
33355	SCID con leucopenia
331206	SCID por deficiencia completa de RAG1/2
228003	SCID por deficiencia de CORO-1A
228003	SCID por deficiencia de coronina-1A
317425	SCID por deficiencia de DNA-PKcs
397787	SCID por deficiencia de IKK2
276	SCID T-B+ por deficiencia de cadena gamma
35078	SCID T-B+ por deficiencia de JAK3
276	SCIDX1
188	SCLS
331176	SCN4
380	SCPG
86813	SCRA
794	SCS
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
84064	SD/THE
263463	SDCD tipo CHST3
168577	sdCHC
70578	SDRA del adulto
300869	SDRPL
811	SDS
373	SDYS
71269	SEB
841	Sebocistomatosis
98873	SEC23B-CDG
364055	SECORD
99889	Secreción ectópica de ACTH oculta
2942	Secuela post-polio
2942	Secuela post-poliomielitis
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1665	Secuencia disruptiva del cerebro fetal esporádica
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
2953	SED asociado a CHST14
82004	SED con heterotopia periventricular
82004	SED con heterotopía periventricular
2953	SED D4ST1-deficiente
75392	SED tipo 8
75501	SED tipo 10
2953	SED tipo artrogripósico
230851	SED tipo cardiaco 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
93360	SEMD-MD
93359	SEMDJL1
93360	SEMDJL2
842	Seminoma de los testículos
99865	Seminoma espermatocítico
842	Seminoma testicular
329284	SENDA
431344	Seno uracal
90118	SEOAN por deficiencia 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
397933	Severe intellectual disability-progressive postnatal microcephaly-midline stereotypic hand movements syndrome
1988	SFF
373	SGBS1
457083	SGF
158048	SHAI
158048	SHAV
2440	SHFM
343	SHID
810	Shigelosis
158014	SHML
→168569	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 deficiencia de DGKE
217023	SHU atípico 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 défict de DGKE
217023	SHU-D 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 deficiencia de DGKE
217023	SHUa con una anomalía de la trombomodulina
480531	Shunt portosistémico congénito
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
99429	SICA
232	Siclemia
247245	Siderosis superficial
141214	Signatia congénita aislada
98948	Simbléfaron congénito
295138	Simbraquidactilia bilateral de manos y pies
1570	Simbraquidactilia de manos y pies
295136	Simbraquidactilia unilateral de manos y pies
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
3253	Sindactilia-displasia ectodérmica-labio leporino/paladar hendido
869	Síndrome 2A
2616	Síndrome 3-M
869	Síndrome 3A
7	Síndrome 3C
2616	Síndrome 3M
293843	Síndrome 3MC
→293843	Síndrome 3MC1
→293843	Síndrome 3MC2
→293843	Síndrome 3MC3
1620	Síndrome 3p-
869	Síndrome 4A
88637	Síndrome 4H
280	Síndrome 4p-
86841	Síndrome 5q-
168953	Síndrome 8p11 mieloproliferativo
261112	Síndrome 9p-
73229	Síndrome HANAC
1598	Síndrome 18p-
1600	Síndrome 18q-
574	Síndrome 21q-
881	Síndrome 45,X
881	Síndrome 45,X/46,XX
3375	Síndrome 47,XXX
8	Síndrome 47,XYY
9	Síndrome 48,XXXX
96263	Síndrome 48,XXXY
10	Síndrome 48,XXYY
11	Síndrome 49,XXXXX
96264	Síndrome 49,XXXXY
261534	Síndrome 49,XXXYY
869	Síndrome A cuaternario
869	Síndrome AAA
1974	Síndrome Aarskog like
→897	Síndrome ABCD
115	Síndrome ACC
2980	Síndrome acro-oto-ocular
85203	Síndrome acro-pectoral
959	Síndrome acro-reno-ocular
36	Síndrome acrocalloso
2211	Síndrome acrofrontofacionasal tipo 2
958	Síndrome acrorenomandibular
971	Síndrome acrorrenal
85203	Síndrome ACRP
978	Síndrome ADULT
79443	Síndrome AHO-PHP Ia
79445	Síndrome AHO-PPHP
261112	Síndrome Alfi
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidrótico
157954	Síndrome ANE
2346	Síndrome angio-osteo-hipertrófico
75508	Síndrome angio-osteo-hipotrófico
1106	Síndrome anoftalmia - sindactilia
375	Síndrome anti-GBM
464343	Síndrome antifosfolípido catastrófico
398097	Síndrome antifosfolípidos neonatal
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
182050	Síndrome asociado a MYHP
1183	Síndrome ataxo-opso-mioclono
98791	Síndrome ATR ligado al cromosoma 16
98791	Síndrome ATR tipo deleción
98791	Síndrome ATR-16
847	Síndrome ATR-X
137888	Síndrome aurículo-condilar
436166	Síndrome autoinflamatorio - enterocolitis infantil asociado a NLR
436166	Síndrome autoinflamatorio - enterocolitis infantil asociado a NLRC4
436166	Síndrome autoinflamatorio - fiebre periódica - enterocolitis infantil
329173	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y amilopectinosis
436166	Síndrome autoinflamatorio con SAM asociado a NLRC4
436166	Síndrome autoinflamatorio con síndrome de activación del macrófago asociado a NLRC4
436166	Síndrome autoinflamatorio con síndrome de activación macrofágica asociado a NLRC4
47045	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío
247868	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío 2
411593	Síndrome autoinmune por insulina
457193	Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual - anomalías craneofaciales - defectos cardíacos
352490	Síndrome AUTS2
244283	Síndrome BASM
1997	Síndrome BCD
→33364	Síndrome BIDS
→2353	Síndrome blefaro-facio-esquelético
1997	Síndrome blefaro-queilo-odóntico
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
1299	Síndrome BSG
1308	Síndrome C
97297	Síndrome C-like
135	Síndrome CACH
157713	Síndrome CACH congénito o de inicio en la primera infancia
157716	Síndrome CACH de inicio en la infancia tardía
157719	Síndrome CACH, forma adulta o juvenil
2848	Síndrome CACP
2566	Síndrome CAEBV
435988	Síndrome CAID
→1466	Síndrome CAMFAK
83472	Síndrome CAMOS
1766	Síndrome CAMRQ
325004	Síndrome CANDLE
71279	Síndrome CANOMAD
85199	Síndrome CAP
71505	Síndrome CAR
100093	Síndrome carcinoide
100093	Síndrome carcinoide maligno

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo
2872	Síndrome cardiocraneal de Pfeiffer
2872	Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer
567	Síndrome cardiofacial de Cayler
2229	Síndrome cardiogenital
1342	Síndrome cardiomélico tipo 3
195	Síndrome 'cat-eye'
1377	Síndrome cataratas - microcórnea
85164	Síndrome CATSHL
363972	Síndrome CBL
85199	Síndrome CDAGS
91131	Síndrome CDG tipo 1m
280071	Síndrome CDG tipo 1p
468699	Síndrome CDG tipo 2n
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 IId
79333	Síndrome CDG tipo IIe
238459	Síndrome CDG tipo IIf
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 IIm
468699	Síndrome CDG tipo IIn
468684	Síndrome CDG tipo IIo
466703	Síndrome CDG tipo IIp
86309	Síndrome CDG tipo Ij
79327	Síndrome CDG tipo Ik
79328	Síndrome CDG tipo IL
244310	Síndrome CDG tipo In
263494	Síndrome CDG tipo Io
300536	Síndrome CDG tipo Ir
324422	Síndrome CDG tipo Is
319646	Síndrome CDG tipo It
329178	Síndrome CDG tipo Iu
370921	Síndrome CDG tipo Iw
370924	Síndrome CDG tipo Ix
370927	Síndrome CDG tipo Iy
448010	Síndrome CDG tipo IZ
91131	Síndrome CDG tipo Im
66631	Síndrome CEDNIK
2318	Síndrome cerebelo-oculo-renal
444072	Síndrome cerebelofaciodental
94147	Síndrome cerebeloso - maculopatía pigmentaria
444072	Síndrome cerebeloso-facial-dental
1466	Síndrome cerebro óculo facio esquelético
1393	Síndrome cerebro-costo-mandibular
397922	Síndrome cerebro-cutáneo con sobrecarga de hierro
314679	Síndrome cerebro-facio-articular
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
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter
1340	Síndrome CFC
307766	Síndrome CHAC
→1071	Síndrome CHANDS
138	Síndrome CHARGE
139	Síndrome CHILD
3474	Síndrome CHIME
444077	Síndrome CHOPS
1451	Síndrome CINCA
642	Síndrome CIP-anhidrosis
251383	Síndrome CK
168984	Síndrome CLAPO
1453	Síndrome cleidorizomélico
140944	Síndrome CLOVE
1454	Síndrome COACH
1458	Síndrome CODAS
1466	Síndrome COFS
79144	Síndrome COIF
468672	Síndrome colobomatoso de macroftalmia - microcórnea
300564	Síndrome combinado enfisema-fibrosis pulmonar
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal
2065	Síndrome con microcefalia - hernia de hiato - nefrosis
1355	Síndrome congénito de cardiopatía - cara redonda - retraso del desarrollo
306504	Síndrome congénito de enfermedad pulmonar intersticial - síndrome nefrótico - epidermólisis ampollosa
306504	Síndrome congénito de ILNEB
306504	Síndrome congénito de NEP
306504	Síndrome congénito de síndrome nefrótico - epidermólisis ampollosa - enfermedad pulmonar
3197	Síndrome congénito del hombre rígido
1229	Síndrome congénito similar a la infección intrauterina
140969	Síndrome conorenal
324999	Síndrome contracturas articulares - atrofia muscular - anemia microcítica - lipodistrofia asociada a paniculitis
1350	Síndrome corazón-mano tipo 2
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno
3194	Síndrome corneo-dermato-óseo
454887	Síndrome corticobasal
357107	Síndrome costoclavicular arterial
1507	Síndrome COVESDEM
1508	Síndrome coxo-auricular
1509	Síndrome coxo-podo-patelar
2016	Síndrome CPLS
3241	Síndrome cráneo-facial - sordera
2115	Síndrome cráneo-facio-dígito-genital
363705	Síndrome cráneo-facio-fronto digital de Catu
1524	Síndrome cráneo-micromélico
293843	Síndrome craneofacial-cubital-renal
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital de Cantu
1520	Síndrome craneofrontonasal
275543	Síndrome CRASH
90290	Síndrome CREST
281	Síndrome 'cri-du-chat'
2052	Síndrome criptoftalmia-sindactilia
725	Síndrome CSWSS
79493	Síndrome cutáneo CYLD
1266	Síndrome cutáneo-cardio-osteoarticular, 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
70587	Síndrome de distrés respiratorio agudo infantil
1414	Síndrome de Aagenaes
915	Síndrome de Aarskog
3163	Síndrome de Aarskog-Ose-Pande

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
800	Síndrome de Aberfeld
920	Síndrome de ablépharon - macrostomía
66529	Síndrome de abombamiento apical
66529	Síndrome de abombamiento apical transitorio del ventrículo izquierdo
921	Síndrome de Abruzzo-Erickson
54251	Síndrome de abscesos asépticos
→869	Síndrome de acalasia alacrimia
869	Síndrome de acalasia-addisonismo-alacrimia
90301	Síndrome de acantosis nigricans - resistencia a la insulina - calambres musculares - agrandamiento acral
445038	Síndrome de aciduria 3-metilglutacónica - catarata - afectación neurológica - neutropenia
363409	Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas
40366	Síndrome de acitretina/etretinato fetal
2561	Síndrome de Ackerman
79099	Síndrome de Ackerman con dermatitis
935	Síndrome de acondroplasia-agammaglobulinemia tipo suizo
935	Síndrome de acondroplasia-IDCG
935	Síndrome de acondroplasia-inmunodeficiencia combinada grave
935	Síndrome de acondroplasia-SCID
→2796	Síndrome de acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneal
436166	Síndrome de activación del macrófago asociado a NLRC4
158061	Síndrome de activación macrofágica
436166	Síndrome de activación macrofágica asociado a NLRC4
84142	Síndrome de actividad continua de la fibra muscular
216796	Síndrome de Adair-Dighton
974	Síndrome de Adams-Oliver
454718	Síndrome de Adie
83617	Síndrome de agammaglobulinemia-microcefalia-craneosinostosis-dermatitis grave
459074	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso - macrocefalia - hipertelorismo
52055	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia
401959	Síndrome de agenesia parcial del cuerpo calloso - hipoplasia del vermis cerebeloso con quistes de la fosa posterior
1120	Síndrome de agenesia pulmonar - defecto cardíaco - anomalías del pulgar
3027	Síndrome de agenesia sacra
397927	Síndrome de agenesia sacra - osificación anormal de los cuerpos vertebrales - canal notocordal persistente
439897	Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrorrenogenitourinaria fetal letal
989	Síndrome de aglosia-adactilia
50812	Síndrome de Ahn-Lerman-Sagie
50	Síndrome de Aicardi
51	Síndrome de Aicardi-Goutières
2232	Síndrome de Al Awadi-Farag-Teebi
→3157	Síndrome de Al frayh facharzt haque
→3157	Síndrome de Al Frayh-Facharzt-Haque
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
2879	Síndrome de Al-Awadi-Raas-Rothschild
→324737	Síndrome de Al-Gazali-Dattani
404454	Síndrome de alacrimia - coreoatetosis - disfunción hepática
52	Síndrome de Alagille
261600	Síndrome de Alagille debido a del(20)(p12)
261600	Síndrome de Alagille debido a una microdeleción 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
60039	Síndrome de Alcock
324977	Síndrome de ALDD
85332	Síndrome de Aldred
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma 16
847	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al X
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual, tipo deleción
98791	Síndrome de alfa talasemia-retraso mental
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
869	Síndrome de Allgrove
1005	Síndrome de alopecia - contracturas - enanismo - discapacidad intelectual
2850	Síndrome de alopecia - discapacidad intelectual
2574	Síndrome de alopecia - epilepsia - discapacidad intelectual, tipo Moynahan
2316	Síndrome de alopecia-anosmia-sordera-hipogonadismo
157954	Síndrome de alopecia-defecto neurológico progresivo-endocrinopatía
1014	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual-hipogonadismo hipergonadotrópico
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual
→3464	Síndrome de alopecia-hipogonadismo-trastorno extrapiramidal
202	Síndrome de alopecia-sordera-hipogonadismo
726	Síndrome de Alpers
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher
63	Síndrome de Alport
86818	Síndrome de Alport - deficiencia intelctual - hipoplasia del tercio medio facial - eliptocitosis
1018	Síndrome de Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X
→182050	Síndrome de Alport con plaquetas gigantes
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
1021	Síndrome de amaurosis-hipertricosis

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1023	Síndrome de Ambras
171836	Síndrome de amelogénesis imperfecta-hiperplasia gingival
1031	Síndrome de amelogénesis imperfecta-nefrocalcinosis
1908	Síndrome de aminopterina fetal
2615	Síndrome de amiotrofia-anomalía del tejido graso
1035	Síndrome de Ampola
37553	Síndrome de Andersen
37553	Síndrome de Andersen-Tawil
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina
369861	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso en el desarrollo
1052	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada
60030	Síndrome de aneurisma aórtico por anomalías en los receptores TGF-beta
60030	Síndrome de aneurisma aórtico por anomalías en los receptores TGFbeta
284984	Síndrome de aneurisma-osteoartritis
72	Síndrome de Angelman
98794	Síndrome de Angelman debido a una deleción 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
411515	Síndrome de Angelman por un defecto de impronta en 15q11-q13
411511	Síndrome de Angelman por una mutación puntual
464321	Síndrome de angiomatosis cutáneo-visceral - trombocitopenia
464321	Síndrome de angiomatosis cutáneo-visceral-trombocitopenia
280679	Síndrome de angiopatía de Moyamoya - estatura baja - dismorfismo facial - hipogonadismo hipergonadotrópico
295000	Síndrome de anillos de constricción
1068	Síndrome de aniridia - discapacidad intelectual
1067	Síndrome de aniridia - ptosis - discapacidad intelectual - obesidad familiar
1065	Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual
1069	Síndrome de aniridia-ausencia de rótula
1106	Síndrome de anoftalmia de Waardenburg
1104	Síndrome de anoftalmía plus
447974	Síndrome de anomalía de Klippel-Feil - miopatía - dismorfismo facial
3163	Síndrome de anomalía de Rieger - lipodistrofia parcial
369891	Síndrome de anomalías cardíacas-retraso en el desarrollo-dismorfismo facial
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
2095	Síndrome de anomalías dentales y oculares - ductus arterioso persistente - inteligencia normal
423454	Síndrome de anomalías en uñas y dientes-queratodermia palmoplantar marginal-hiperpigmentación oral
2143	Síndrome de anomalias oculares y faciales, telecanto y sordera
477993	Síndrome de anomalías palatales - diastemas múltiples - dismorfismo facial - retraso del desarrollo
477993	Síndrome de anomalías palatales - dientes ampliamente espaciados - dismorfismo facial - retraso del desarrollo
1072	Síndrome de anquiloblefaron filiforme adnatum - fisura palatina
2821	Síndrome de Antinolo-Nieto-Borrego
81	Síndrome de antisintetasas
83	Síndrome de Antley-Bixler
→95699	Síndrome de Antley-Bixler asociado a POR
→95699	Síndrome de Antley-Bixler con anomalías genitales y alteración de la esteroidogénesis
→95699	Síndrome de Antley-Bixler tipo 2
1456	Síndrome de aorta media
87	Síndrome de Apert
370046	Síndrome de aplasia cutis congénita - nevus sebáceo
2578	Síndrome de aplasia del conducto mülleriano-displasia renal-anomalías de los somitas cervicales
480773	Síndrome de aplasia fibular - campomelia de tibia - oligosindactilia
1201	Síndrome de Apple Peel
→994	Síndrome de aquinesia fetal ligada al X
→702	Síndrome de Arena
79235	Síndrome de Arias
2318	Síndrome de Arima
85276	Síndrome de Armfield
476084	Síndrome de arritmia cardíaca - distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva
79094	Síndrome de arterial oclusivo de Grange
314718	Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4
2848	Síndrome de artropatía-camptodactilia
1253	Síndrome de Ascher
137686	Síndrome de Asherman
467166	Síndrome de asimetría del tronco encefálico - displasia cerebelosa superior y de los ganglios basales
276432	Síndrome de aspecto envejecido prematuro - retraso en el desarrollo - arritmia cardíaca
300382	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide - lipodistrofia
70588	Síndrome de aspiracion de meconio
1180	Síndrome de ataxia - hipogonadismo - distrofia coroidea
1188	Síndrome de ataxia - sordera - discapacidad intelectual
1766	Síndrome de ataxia cerebelosa - discapacidad intelectual - desequilibrio
1173	Síndrome de ataxia cerebelosa - hipogonadismo
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica dominante-sordera-narcolepsia
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de KIAA0226
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de TUD
284282	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de WWOX

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nistagmo - apraxia oculomotora
445062	Síndrome de ataxia cerebelosa y periférica combinada - pérdida de audición - diabetes mellitus
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
448251	Síndrome de ataxia progresiva-pérdida de audición autosómico recesivo
448251	Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo
370022	Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos
93256	Síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil
1193	Síndrome de Atkin-Flaitz
60039	Síndrome de atrapamiento del nervio pudendo
1200	Síndrome de atresia coanal - pérdida de audición - defectos cardíacos - dismorfismo craneofacial
3023	Síndrome de atresia del conducto auditivo externo - talud vertical - hipertelorismo
404437	Síndrome de atrofia cerebral y cerebelosa difusa - convulsiones intratables - microcefalia progresiva
2590	Síndrome de atrofia muscular espinal - epilepsia mioclónica progresiva
401777	Síndrome de atrofia óptica - discapacidad intelectual
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus
67047	Síndrome de atrofia óptica de Costeff
67047	Síndrome de atrofia óptica plus autosómica recesiva
453504	Síndrome de Au-Kline
1074	Síndrome de Aughton-Hufnagle
1995	Síndrome de Ausems-Wittebol-Post-Hennekam
3016	Síndrome de ausencia de radio - anomalías anogenitales
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por deficiencia de cetoácido de cadena ramificada deshidrogenasa quinasa
324977	Síndrome de autoinflamación - lipodistrofia - dermatosis
782	Síndrome de Axenfeld
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger
477668	Síndrome de Aymé-Gripp
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
2753	Síndrome de Baraitser-Burn
1229	Síndrome de Baraitser-Reardon
2237	Síndrome de Barakat
1231	Síndrome de Barber-Say
110	Síndrome de Bardet-Biedl
79087	Síndrome de Barraquer-Simons
2698	Síndrome de Bart-Pumphrey
111	Síndrome de Barth
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas
112	Síndrome de Bartter
93605	Síndrome de Bartter clásico
263417	Síndrome de Bartter con hipocalcemia
93605	Síndrome de Bartter del adulto
89938	Síndrome de Bartter infantil con sordera neurosensorial
93604	Síndrome de Bartter prenatal
93605	Síndrome de Bartter tipo 3
89938	Síndrome de Bartter tipo 4
263417	Síndrome de Bartter tipo 5
93605	Síndrome de Bartter tipo III
89938	Síndrome de Bartter tipo IV
263417	Síndrome de Bartter tipo V
→1658	Síndrome de Basan
50810	Síndrome de Basel-Vanagaite-Marcus-Klinger
1875	Síndrome de Bassoe
1948	Síndrome de Battaglia-Neri
→1071	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
363444	Síndrome de Beaulieu-Boycott-Innes
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
231117	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por defectos de impronta de la región 11p15
231120	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por deficiencia 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 microdeleción 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
1276	Síndrome de Bilginturan
1799	Síndrome de Billard-Toutain-Maheut
1248	Síndrome de Binder
3304	Síndrome de Bindewald-Ulmer-Müller
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
123	Síndrome de Björnstadt
90340	Síndrome de Blau
1253	Síndrome de blefarocalasia - labio doble

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329255	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual por deficiencia de UBE3B
293707	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo Maat-Kievit-Brunner
293707	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo MKB
2728	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo Ohdo
3047	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo SBBYS
293725	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo V
293725	Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo Verloes
2728	Síndrome de blefarofimosis tipo Ohdo
464	Síndrome de Bloch-Siemens
464	Síndrome de Bloch-Sulzberger
125	Síndrome de Bloom
353253	Síndrome de boca ardiente
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
53719	Síndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc
1262	Síndrome de Böök
1933	Síndrome de Booth-Haworth-Dilling
127	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann
1264	Síndrome de Bork
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy
1180	Síndrome de Boucher-Neuhäuser
805	Síndrome de Bourneville
→912	Síndrome de Bowen
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
1538	Síndrome de Braddock-Jones-Superneau
1001	Síndrome de braquidactilia - discapacidad intelectual
391646	Síndrome de braquidactilia - estatura baja - microcefalia
1276	Síndrome de braquidactilia - hipertensión arterial
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy
1292	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo
79133	Síndrome de Brauer
2669	Síndrome de Braun-Bayer
99990	Síndrome de Brill
1116	Síndrome de Bronspiegel-Zelnick
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler
97229	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere
2771	Síndrome de Bruck
130	Síndrome de Brugada
3057	Síndrome de Brunner
1305	Síndrome de Brunner-Winter
391641	Síndrome de Brunner-Winter tipo 1
391646	Síndrome de Brunner-Winter tipo 2
→528	Síndrome de Brunzell
2314	Síndrome de Buckley
131	Síndrome de Budd-Chiari
2285	Síndrome de Bull-Nixon
1200	Síndrome de Burn-McKeown
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
1408	Síndrome de Calderón-González-Cantu
2163	Síndrome de Camero-Lituania-Cohen
376	Síndrome de campodactilia - paladar hendido - pie zambo
3292	Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatía-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
457088	Síndrome de candidiasis invasiva - dermatofitosis profunda
457088	Síndrome de candidiasis invasiva-dermatofitosis profunda
1335	Síndrome de Cantrell
171839	Síndrome de Capra-DeMarco
97360	Síndrome de cara de feto
377	Síndrome de carcinoma nevoide de células basales
1338	Síndrome de cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia
1358	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter
→293843	Síndrome de Carnevale
2947	Síndrome de Carnevale-Hernández-del Castillo
→293843	Síndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto
1359	Síndrome de Carney
97286	Síndrome de Carney-Stratakis
480520	Síndrome de Caroli
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
2712	Síndrome de catarata - microftalmia - radiculomegalia - defecto septal cardíaco
1383	Síndrome de catarata - sordera - hipogonadismo
464738	Síndrome de catarata congénita - microcefalia - nevus flamígero simple - discapacidad intelectual grave
436174	Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-pérdida de audición neurosensorial-displasia esquelética
162	Síndrome de catarata-glaucoma
100990	Síndrome de cataratas - neuropatía motora - estatura baja - anomalías esqueléticas
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
397596	Síndrome de células-T senescentes - linfadenopatía - inmunodeficiencia, por una mutación activadora de p110delta
3258	Síndrome de Cenani-Lenz
98979	Síndrome de Chandler
46627	Síndrome de Char
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
167	Síndrome de Chédiak-Higashi-Steinbrink
955	Sindrome de Cheney
2888	Síndrome de Chitayat-Meunier-Hodgkinson
3218	Síndrome de Chitty-Hall-Baraitser
181	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine
85278	Síndrome de Christianson
1808	Síndrome de Christianson-Fourie
93971	Síndrome de Chudley-Lowry-Hoar
314597	Síndrome de Chudley-McCullough
183	Síndrome de Churg-Strauss
73267	Síndrome de ciclo vigilia-sueño diferente a 24 horas
2114	Síndrome de Cilliers-Beighton
478664	Síndrome de CIP - hipohidrosis
309854	Síndrome de cirrosis - distonía - policitemia - hipermanganesemia
294	Síndrome de citomegalovirus fetal
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
90321	Síndrome de Cockayne tipo I
90322	Síndrome de Cockayne tipo II
90324	Síndrome de Cockayne tipo III
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
1414	Síndrome de colestasis - linfedema
2412	Síndrome de Collins-Pope
3474	Síndrome de coloboma - enfermedad cardíaca congénita - dermatosis ictiosiforme - discapacidad intelectual - anomalías de las orejas
91494	Síndrome de coloboma macular - paladar hendido - hallux valgus
138	Síndrome de coloboma-defectos cardíacos-atresia coanal-retraso del crecimiento y desarrollo-problemas genitourinarios-anomalías del oído
97244	Síndrome de columna rígida
293208	Síndrome de compresión del tronco celiaco
634	Síndrome de Comèl-Netherton
35173	Síndrome de Conradi-Hünermann-Happle
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
3454	Síndrome de contracturas de pies - atrofia muscular - apraxia oculomotora
1486	Síndrome de contracturas múltiples tipo finlandés
466921	Síndrome de contracturas progresivas - debilidad de cinturas - distrofia muscular de inicio en la infancia
314002	Síndrome de contracturas-cuello palmeado-micrognatia-pezones hipoplásicos
1662	Síndrome de contracturas-piel estirada
466926	Síndrome de convulsiones - escoliosis - macrocefalia
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
209905	Síndrome de coreoatetosis - hipotiroidismo - dificultad respiratoria neonatal
2518	Síndrome de coriorretinopatía - microcefalia autosómica recesiva
90354	Síndrome de córnea frágil
199	Síndrome de Cornelia de Lange
1435	Síndrome de coroideremia - sordera - obesidad
141163	Síndrome de Cosack
67047	Síndrome de Costeff
3071	Síndrome de Costello
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra
101078	Síndrome de Cowchock
201	Síndrome de Cowden
2081	Síndrome de Cramer-Niederdellmann
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
1547	Síndrome de criptomicrotia-braquidactilia
480864	Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes - rabdomiólisis - arritmia cardiaca - discapacidad intelectual
1545	Síndrome de Crisponi
891	Síndrome de Criswick-Schepens
2930	Síndrome de Cronkhite-Canada
2719	Síndrome de Cross
93262	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
2905	Síndrome de Crow-Fukase
447997	Síndrome de cuadriplejía espástica - cuerpo calloso delgado - microcefalia progresiva postnatal
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezón
1493	Síndrome de cuerpo calloso ausente - catarata - inmunodeficiencia
→3157	Síndrome de Culler-Jones
3207	Síndrome de Curatolo-Cilio-Pessagno
952	Síndrome de Curry-Hall
1553	Síndrome de Curry-Jones
99889	Síndrome de Cushing ectópico
96253	Sindrome de Cushing hipofisario dependiente
99889	Sindrome de Cushing paraneoplásico
99889	Síndrome de Cushing por secreción ectópica de ACTH
3327	Síndrome de Cutler-Bass-Romshe

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2736	Síndrome de Czeizel
2437	Síndrome de Czeizel-Losonci
2437	Síndrome de Czeizel-Losonci
1495	Síndrome de Da Silva
2186	Síndrome de Daentl-Townsend-Siegel
1563	Síndrome de Dahlberg
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer
2091	Síndrome de Daneman-Davy-Mancer
2962	Síndrome de De Barsy
→782	Síndrome de De Hauwere
→782	Síndrome de De Hauwere-Chitty
393	Síndrome de De la Chapelle
3157	Síndrome de De Morsier
→910	Síndrome de De Sanctis-Cacchione
1570	Síndrome de De Smet-Fabry-Fryns
→2697	Síndrome de Deal-Barratt-Dillon
35664	Síndrome de DeBarsy asociado a ALDH18A1
293633	Síndrome de DeBarsy asociado a PYCR1
→1394	Síndrome de defecto de TMCO1
447961	Síndrome de defectos de la pigmentación - queratodermia palmoplantar - carcinoma cutáneo
252202	Síndrome de deficiencia constitucional de la reparación de errores de apareamiento
280763	Síndrome de deficiencia de AP4
275517	Síndrome de deficiencia de caspasa 8
71277	Síndrome de deficiencia de Glut-1
329235	Síndrome de deficiencia de IGSF1
228423	Síndrome de deficiencia de monocitos - células B - natural killer - células dendríticas
71275	Síndrome de deficiencia de Rh
3453	Síndrome de deficiencia endocrina múltiple - enfermedad de Addison - candidiasis
2970	Síndrome de deficiencia muscular abdominal
420402	Síndrome de dehiscencia del canal semicircular
64748	Síndrome de Dejerine-Sottas
2318	Síndrome de Dekaban-Arima
1606	Síndrome de deleción 1p36
163693	Síndrome de deleción 2p21
171829	Síndrome de deleción 6q16
251066	Síndrome de deleción 8p11.2
1587	Síndrome de deleción 13q14
1596	Síndrome de deleción 15q26
574	Síndrome de delecion 21q

Número ORPHA	Enfermedad
567	Síndrome de deleción 22q11.2
369942	Síndrome de deleción contigua ABCD1 DXS1357E
456328	Síndrome de deleción de gen contiguo en Xq28
261476	Síndrome de deleción de genes contiguos - deficiencia de glicerol quinasa
369942	Síndrome de deleción de genes contiguos Zellweger-like
352470	Síndrome de deleción del ADN mitocondrial con debilidad de cinturas y extremidades
352470	Síndrome de deleción del ADN mitocondrial con miopatía progresiva
329314	Síndrome de deleción del ADN mitocontrial múltiple del adulto por deficiencia de DGUOK
352470	Síndrome de deleción del ADNmt con debilidad de cinturas y extremidades
352470	Síndrome de deleción del ADNmt con miopatía progresiva
329314	Síndrome de deleción del ADNmt múltiple del adulto por deficiencia de DGUOK
1596	Síndrome de deleción distal 15q
65286	Síndrome de deleción subtelomérica 3q
96125	Síndrome de deleción subtelomérica 6p
96147	Síndrome de deleción subtelomérica 9q
313781	Síndrome de deleción subtelomérica 20p
1596	Síndrome de deleción telomérica 15q
75857	Síndrome de deleción terminal 6q
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
2109	Síndrome de Dennis-Fairhurst-Moore
1652	Síndrome de Dent
220	Síndrome de Denys-Drash
1933	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica

Número ORPHA	Enfermedad
369897	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables
255235	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal
363534	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal
279934	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática
1933	Síndrome de depleción del ADNmt, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
369897	Síndrome de depleción del ADNmt, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables
255235	Síndrome de depleción del ADNmt, forma encefalomiopática con tubulopatía renal
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
3270	Síndrome de Der Kaloustian-McIntosh-Silver
369992	Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico
325004	Síndrome de dermatosis neutrofílica atípica - lipodistrofia - temperatura elevada
1425	Síndrome de Desbuquois
263534	Síndrome de descamación cutánea acral
263543	Síndrome de descamación cutánea generalizada
263548	Síndrome de descamación cutánea generalizada tipo A
263553	Síndrome de descamación cutánea generalizada tipo B
444138	Síndrome de descamación de la piel - leuconiquia - queratosis punctata acral - queilitis - almohadillas de los nudillos
263548	Síndrome de descamación generalizada de la piel tipo A
263553	Síndrome de descamación generalizada de la piel tipo B

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1766	Síndrome de desequilibrio
90081	Síndrome de desgaste asociado al SIDA
1664	Síndrome de desorganización embrionaria
238569	Síndrome de desregulación inmune - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes
444077	Síndrome de deterioro cognitivo - facies tosca - defectos cardíacos - obesidad - afectación pulmonar - estatura baja - displasia esquelética
→3464	Síndrome de Devriendt-Legius-Fryns
1014	Síndrome de Devriendt-Vandenberghe-Fryns
445062	Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil - neurodegeneración central y periférica
2228	Síndrome de dientes y uñas
→3157	Síndrome de Dincsoy-Salih-Patel
314002	Síndrome de Dinno
1493	Síndrome de Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara
2466	Síndrome de discapacidad intelectual - afasia - marcha arrastrando los pies - pulgares en aducción
436151	Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfismo facial
466688	Síndrome de discapacidad intelectual - agenesia del cuerpo calloso - dismorfismo facial - ataxia cerebelosa grave
397709	Síndrome de discapacidad intelectual - cara tosca - macrocefalia - hipoplasia cerebelosa
397709	Síndrome de discapacidad intelectual - cara tosca - macrocefalia - hipotrofia cerebelosa
457365	Síndrome de discapacidad intelectual - debilidad muscular - estatura baja - dismorfismo facial
363611	Síndrome de discapacidad intelectual - dificultades en la alimentación - retraso en el desarrollo - microcefalia
404440	Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfismo facial por haploinsuficiencia de SETD5
435638	Síndrome de discapacidad intelectual - epilepsia - movimientos estereotipados de las manos
127	Síndrome de discapacidad intelectual - epilepsia - trastornos endocrinos
391307	Síndrome de discapacidad intelectual - estatura baja - problemas de comportamiento - dismorfismo facial
363528	Síndrome de discapacidad intelectual - estrabismo
457279	Síndrome de discapacidad intelectual - macrocefalia - hipotonía - alteraciones del comportamiento
468678	Síndrome de discapacidad intelectual - microcefalia - estrabismo - alteraciones del comportamiento
397973	Síndrome de discapacidad intelectual - obesidad - prognatismo - anomalías en ojos y piel
397941	Síndrome de discapacidad intelectual - obesidad troncal
436151	Síndrome de discapacidad intelectual - pérdida del lenguaje expresivo - dismorfismo facial
391372	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del habla grave - dismorfismo leve
480907	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso global del desarrollo - dismorfismo facial - remanente caudal del sacro ligado al X
268261	Síndrome de discapacidad intelectual asociada a DYRK1A por una microdeleción 21q22.13q22.2
464306	Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A
268261	Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A por una microdeleción 21q22.13q22.2
464311	Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A por una mutación puntual
404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave - diplejía espástica progresiva
438178	Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por un trastorno peroxisomal
438178	Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de acil-CoA reductasa grasa
438178	Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de FAR1
436141	Síndrome de discapacidad intelectual grave - hipotonía - estrabismo - cara tosca - pies plano-valgos
363686	Síndrome de discapacidad intelectual grave - lenguaje pobre - estrabismo - cara con muecas - dedos largos
420561	Síndrome de discapacidad intelectual grave-aplasia/hipoplasia del pulgar y el hallux
85295	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - coreoatetosis - comportamiento anormal
457240	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - estatura baja - sobrepeso
3459	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - ginecomastia - obesidad
3055	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - estatura baja
459070	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipoplasia cerebelosa - displasia espondiloepifisaria
→1762	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía - infecciones recurrentes
457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía - trastorno del movimiento
1568	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - malformación de Dandy-Walker - enfermedad de los ganglios basales - convulsiones
→702	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - paraplejía espástica con depósitos de hierro
85332	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - retinosis pigmentaria
423479	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-diabetes insípida
464311	Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en DYRK1A
412069	Síndrome de discapacidad intelectual-apnea obstructiva del sueño-dismorfismo leve por mutaciones en AHDC1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
369837	Síndrome de discapacidad intelectual-convulsiones-hipotonía-anomalías oftalmológicas y esqueléticas
369950	Síndrome de discapacidad intelectual-convulsiones-macrocefalia-obesidad
370010	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfismo facial-anomalías en las manos
314575	Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia
369847	Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hipercinético-ataxia troncal
3454	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso en el desarrollo-contracturas
369939	Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía
324977	Síndrome de discapacidad por proteosoma
435930	Síndrome de disco óptico colobomatoso - atrofia macular - coriorretinopatía
90001	Síndrome de disfunción de los conos con miopía
221078	Síndrome de disfunción hiperactiva combinada de los nervios craneales
401869	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple letal tipo 1
401874	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple letal tipo 2
457406	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple letal tipo 4
66631	Síndrome de disgenesia cerebral - neuropatía - ictiosis - queratodermia palmoplantar
2855	Síndrome de disgenesia gonadal XX - sordera
444048	Síndrome de disgenesia ovárica - estatura baja
438117	Síndrome de dislocación bilateral de la cadera y la cabeza radial - estatura baja - escoliosis - coaliciones carpales - pie cavo - dismorfismo facial
294049	Síndrome de dislocación múltiple de las articulaciones-estatura baja-hiperlaxitud-dismorfismo craneofacial
373	Síndrome de dismorfía de Simpson
1780	Síndrome de dismorfismo - anomalías estructurales múltiples
→1394	Síndrome de dismorfismo craneofacial - anomalías esqueléticas - discapacidad intelectual
1969	Síndrome de dismorfismo facial - anorexia - caquexia - anomalías oculares y cutáneas
466943	Síndrome de dismorfismo facial - retraso en el desarrollo - alteraciones del comportamiento asociado a WAC
284169	Síndrome de dismorfismo facial - retraso en el desarrollo - alteraciones del comportamiento debido a una microdeleción 10p11.21p12.31
466950	Síndrome de dismorfismo facial - retraso en el desarrollo - alteraciones del comportamiento por una mutación puntual en WAC
480880	Síndrome de dismorfismo facial ligado al X - estatura baja - atresia de coanas - discapacidad intelectual restringido a mujeres
412022	Síndrome de dismorfismo facial-luxación del cristalino-anomalías del segmento anterior-ampollas filtrantes espontáneas
412022	Síndrome de dismorfismo facial-luxación del cristalino-anomalías del segmento anterior-quistes conjuntivos no traumáticos
2095	Síndrome de disostosis craneofacial - anomalías genitales-dentales-cardíacas
2095	Síndrome de disostosis craneofacial - hipertricosis - hipoplasia de los labios mayores
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia
459061	Síndrome de displasia craneofacial - estatura baja - anomalías ectodérmicas - discapacidad intelectual
314555	Síndrome de displasia craneofacial-osteopenia
158668	Síndrome de displasia ectodérmica - fragilidad de la piel
1883	Síndrome de displasia ectodérmica - sordera neurosensorial
69088	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema
→1071	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-paladar hendido/labio leporino
→1071	Síndrome de displasia ectodérmica tipo Rapp-Hodgkin
423454	Síndrome de displasia ectodérmica-estatura baja
457395	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria - estatura baja - cuartos metatarsianos cortos - discapacidad intelectual progresivo
2565	Síndrome de displasia esquelética - braquidactilia
306542	Síndrome de displasia frontonasal - microftalmia grave - fisura facial grave
373	Síndrome de displasia gigantismo ligado al X
→1768	Síndrome de displasia renal - megacistis - sirenomelia
352662	Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal - hiperqueratosis palmoplantar - disqueratosis laríngea
2476	Síndrome de disrafismo - fisura labiopalatina - defectos por reducción de extremidades
435988	Síndrome de disritmia auricular e intestinal crónico
412217	Síndrome de distonía-afonía
36899	Síndrome de distonía-mioclonía
70578	Síndrome de distrés respiratorio agudo del adulto
293936	Síndrome de distrofia endotelial - hipoplasia del iris - catarata congénita - adelgazamiento estromal
436245	Síndrome de distrofia retiniana - catarata juvenil - estatura baja
3411	Síndrome de doble útero y hemivagina obstruida
391384	Síndrome de dolor episódico familiar
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
1942	Síndrome de Doose
870	Síndrome de Down
314621	Síndrome de DPG-plus
33069	Síndrome de Dravet

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
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
251076	Síndrome de duplicación 8p23.1
238446	Síndrome de duplicación 15q11-q13
238446	Síndrome de duplicación 15q11q13
217385	Síndrome de duplicación 17p13.3
477817	Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1
314621	Síndrome de duplicación de la glándula hipofisaria-plus
→1762	Síndrome de duplicación de MECP2
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
→331176	Síndrome de Dursun
3377	Síndrome de Dutch-Kentucky
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
2970	Síndrome de Eagle-Barret
1973	Síndrome de Eastman-Bixler
1885	Síndrome de ectopia del cristalino
906	Síndrome de eczema - trombocitopenia - inmunodeficiencia
313800	Síndrome de edema del nervio óptico-esplenomegalia
3380	Síndrome de Edwards
2668	Síndrome de Edwards-Patton-Dilly
209956	Síndrome de efusión uveal idiopático
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos asociado a CHST14
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
75501	Síndrome de Ehlers-Danlos deficiente en fibronectina
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al X
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X
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 artrocalasia
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
1299	Síndrome de Elsahy-Waters
1997	Síndrome de Elsching
1672	Síndrome de emaciación diencefálica
96170	Síndrome de Emanuel
3226	Síndrome de Emberger
1908	Síndrome de embriopatía por aminopterina
1927	Síndrome de Emery-Nelson
436182	Síndrome de enanismo primordial microcefálico - resistencia a la insulina
457185	Síndrome de encefalomiopatía - miocardiopatía - dificultad respiratoria neonatal
411986	Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfismo facial de inicio precoz
→370114	Síndrome de encefalopatía infantil letal - hipertensión pulmonar
314655	Síndrome de encefalopatía-convulsiones-hipotonía neonatal grave por una microdeleción 5q31.3
2406	Síndrome de enclaustramiento
1459	Síndrome de enfermedad celíaca - epilepsia - calcificación cerebral
90658	Síndrome de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth - sordera
168796	Síndrome de enfermedad de conducción cardíaca - miocardiopatía dilatada - braquidactilia
2153	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia
279947	Síndrome de enfermedad postorgásmica
444092	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial autoinmune - artritis
1937	Síndrome de Eng-Strom
391487	Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas
363665	Síndrome de envejecimiento prematuro tipo Penttinen

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
363665	Síndrome de envejecimiento prematuro-acro-osteólisis-lesiones tipo queloides
352587	Síndrome de epilepsia focal - discapacidad intelectual - disartria - ataxia
411986	Síndrome de epilepsia-ceguera cortical-discapacidad intelecutal-dismorfismo facial
1951	Síndrome de epilepsia-telangiectasia
→182050	Síndrome de Epstein
476096	Síndrome de eritroqueratodermia - miocardiopatía
→79500	Síndrome de Eronen-Somer-Gustafsson
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
90020	Síndrome de esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo - demencia de Guam
2990	Síndrome de Escobar
401866	Síndrome de espasticidad - ataxia - anomalías de la marcha
3175	Síndrome de espasticidad - discapacidad intelectual - epilepsia ligado al X
435845	Síndrome de espasticidad neonatal letal - encefalopatía epiléptica
47612	Síndrome de esplenomegalia - neutropenia - artritis reumatoide
397623	Síndrome de estatura baja - atresia del conducto auditivo - hipoplasia mandibular - anomalías esqueléticas
391677	Síndrome de estatura baja - atrofia óptica - anomalía de Pelger-Huët
464288	Síndrome de estatura baja - braquidactilia - obesidad - retraso global del desarrollo
1088	Síndrome de estatura baja - cardiopatía - anomalías craneofaciales
404443	Síndrome de estatura baja - discapacidad intelectual - dismorfismo facial
435804	Síndrome de estatura baja - edad ósea avanzada - osteoartirits de inicio precoz
2616	Síndrome de estatura baja de Yakut
420794	Síndrome de estatura baja-cifosis-hipoplasia de las alas ilíacas-epífisis cónica-dismorfismo facial
423454	Síndrome de estatura baja-displasia ungueal-queratodermia palmoplantar marginal-hiperpigmentación oral
314394	Síndrome de estatura baja-onicodisplasia-dismorfismo facial-hipotricosis
1959	Síndrome de Evans
444463	Síndrome de Evans asociado con inmunodeficiencia primaria
178345	Síndrome de exceso de aromatasa
→955	Síndrome de Exner
71269	Síndrome de exoftalmos benigno
1962	Síndrome de exostosis-anetodermia-braquidactilia tipo E
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica
464724	Síndrome de fallo hepático agudo infantil asociado a fiebre
466794	Síndrome de fallo hepático infantil - ataxia cerebelosa - neuropatía periférica sensitivo-motora
370088	Síndrome de fallo hepático infantil agudo-afectación multisistémica
→2697	Síndrome de Fanconi - ictiosis - dismorfismo
91136	Síndrome de Fanconi adquirido asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal
91136	Síndrome de Fanconi adquirido asociado a inmunoglobulina monoclonal de cadena ligera
91136	Síndrome de Fanconi adquirido secundario a una gammapatía 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
→182050	Síndrome de Fechtner
1192	Síndrome de Feigenbaum-Bergeron-Richardson
1305	Síndrome de Feingold
391641	Síndrome de Feingold tipo 1
391646	Síndrome de Feingold tipo 2
47612	Síndrome de Felty
1184	Síndrome de Fenton-Wilkinson-Toselano
2180	Síndrome de Ferlini-Ragno-Calzolari
2026	Síndrome de fibromatosis gingival - hipertricosis
247868	Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12
42642	Síndrome de fiebre periódica-estomatitis aftosa-faringitis-adenopatía
29207	Síndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter
2756	Síndrome de Figuera
3255	Síndrome de Filippi
1272	Síndrome de Fine-Lubinsky
2036	Síndrome de Finlay-Markes
1825	Síndrome de Finucane-Kurtz-Scott
391474	Síndrome de fisura media del rostro aislado
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
438134	Síndrome de fotosensibilidad neurodegenerativa progresiva asociado a PCNA
3219	Síndrome de Fountain
221126	Síndrome de Fowler
2795	Síndrome de Fowler-Christmas-Chapple
300284	Síndrome de fragilidad ósea - contracturas - ruptura arterial - sordera
137834	Síndrome de Frank-Ter Haar
79149	Síndrome de François
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
217335	Síndrome de frente alta - cabello escaso - hiperextensibilidad de la piel - escoliosis
→264200	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-Waterson
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
→85199	Síndrome de Fukuda-Miyanomae-Nakata
551	Síndrome de Fukuhara
→60030	Síndrome de Furlong
2063	Síndrome de fusión esplenogonadal - anomalías en las extremidades - micrognatia
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
2095	Síndrome de GCM
2074	Síndrome de Gemignani
2163	Síndrome de Genoa
2808	Síndrome de Gerhardt
2077	Síndrome de German
1117	Síndrome de Gershoni-Baruch-Leibo
221117	Síndrome de Gerstmann
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
1802	Síndrome de Ghosal
1065	Síndrome de Gillespie
358	Síndrome de Gitelman
3268	Síndrome de Giuffré-Tsukahara
2083	Síndrome de glabela prominente - microcefalia - hipogenitalismo
→53271	Síndrome de Glass-Chapman-Hockley
2670	Síndrome de Glastre-Cochat-Bouvier
397941	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos por deficiencia de MAN1B1
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
314667	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iik
468699	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIn
468684	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIo
466703	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIp
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
370924	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ix
370927	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Iy
448010	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IZ
263494	Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Io
→69735	Síndrome de glomerulopatía - pelo ralo - telangiectasias
97280	Síndrome de glucagonoma
373	Síndrome de Golabi-Rosen
351	Síndrome de Goldberg
166272	Síndrome de Goldblatt
3026	Síndrome de Goldblatt-Viljoen
2261	Síndrome de Goldblatt-Wallis
374	Síndrome de Goldenhar
53540	Síndrome de Goldmann-Favre
3032	Síndrome de Goldston
1791	Síndrome de Gollop
2092	Síndrome de Goltz
1532	Síndrome de Gómez-López-Hernández
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
1173	Síndrome de Gordon-Holmes
73	Síndrome de Gorham
377	Síndrome de Gorlin
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss
377	Síndrome de Gorlin-Goltz
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
→247691	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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
228247	Síndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine adquirido
1598	Síndrome de Grouchy
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef
411777	Síndrome de Grzybowski
2785	Síndrome de Guibaud-Vainsel
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
98916	Síndrome de Guillain-Barré, forma polineuropatía desmielinizante idiopática aguda
2104	Síndrome de Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano
1661	Síndrome de Guízar-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
2985	Síndrome de Hal-Berg-Rudolph
2521	Síndrome de Halal
185	Síndrome de Halasz
138	Síndrome de Hall-Hittner
2107	Síndrome de Hall-Riggs
2108	Síndrome de Hallermann-Streiff
2109	Síndrome de Hallermann-Streiff-François grave
157850	Síndrome de Hallervorden-Spatz
314555	Síndrome de Hamamy
2926	Síndrome de Hamanishi-Ueba-Tsuji
1217	Síndrome de Hamano-Tsukamoto
168632	Síndrome de hamartoma folicular basaloide 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
→216866	Síndrome de HARP
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
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
86908	Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia
276280	Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple
244242	Síndrome de hemólisis - enzimas hepáticas elevadas - disminución de plaquetas
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 Hernández-Aguirre Negrete
2786	Síndrome de Hernández-Fragoso
314432	Síndrome de hernia de Spiegel-criptorquidia
2143	Síndrome de hernia diafragmática-hipertelorismo-miopía-sordera
2143	Síndrome de hernia diafragmática-onfalocele-hipertelorismo
899	Síndrome de hidrocefalia - agiria - displasia retiniana
1426	Síndrome de hidropesía - calcificación ectópica - displasia esquelética apolillada
84085	Síndrome de Hinman
84085	Síndrome de Hinman-Allen
331226	Síndrome de hiper IgE autosómica recesiva por deficiencia de TYK2
183663	Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas
183666	Síndrome de hiper IgM sin susceptibilidad a infecciones oportunistas
343	Síndrome de hiper-IgD
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
101088	Síndrome de hiper-IgM ligado al X
101090	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia de CD40
101088	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia de CD40L
101092	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia de UNG
101092	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia de uracil N glicosilasa
101088	Síndrome de hiper-IgM por deficiencia del ligando de CD40
101088	Síndrome de hiper-IgM tipo 1
101089	Síndrome de hiper-IgM tipo 2
101090	Síndrome de hiper-IgM tipo 3
101092	Síndrome de hiper-IgM tipo 5
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol
64739	Síndrome de hiperestimulación ovárica
369979	Síndrome de hiperfalangia en los dedos-anomalías en los pies-pectus excavatum grave
247262	Síndrome de hiperfosfatasia con discapacidad intelectual
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E autosómico dominante
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E con infección recurrente
2314	Síndrome de hiperinmunoglobulina E tipo 1
343	Síndrome de hiperinmunoglobulinemia D
35878	Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamonemia
254534	Síndrome de hipermetilación 14q32.2 materno
443101	Síndrome de hipernatremia adípsica hipotalámica
415	Síndrome de hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria
188	Síndrome de hiperpermeabilidad capilar

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
757	Síndrome de hiperpotasemia-hipertensión de Gordon
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
1662	Síndrome de hiperqueratosis-contracturas
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
966	Síndrome de hipertricosis - apariencia facial acromegaloide
966	Síndrome de hipertricosis - cara tosca
319182	Síndrome de hipertricosis - estatura baja - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo
966	Síndrome de hipertricosis - rasgos faciales acromegaloides
→168569	Síndrome de hipertricosis pigmentada con diabetes insulino dependiente
363694	Síndrome de hiperuricemia - hipertensión pulmonar - insuficiencia renal - alcalosis
450322	Síndrome de hiperviscosidad policlonal
989	Síndrome de hipoglosia-hipodactilia
141333	Síndrome de hipogonadismo - estatura baja - coloboma - polidactilia preaxial
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico - microcefalia grave - pérdida de audición neurosensorial - dismorfismo
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
447893	Síndrome de hipomielinización - atrofia cerebelosa - hipoplasia del cuerpo calloso
88637	Síndrome de hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia
2323	Síndrome de hipoparatiroidismo - discapacidad intelectual - dismorfismo
3453	Síndrome de hipoparatiroidismo - enfermedad de Addison - candidiasis mucocutánea
2323	Síndrome de hipoparatiroidismo - estatura baja - discapacidad intelectual - convulsiones
3453	Síndrome de hipoparatiroidismo autoinmune - candidiasis crónica - enfermedad de Addison
324561	Síndrome de hipopigmentación - queratodermia palmoplantar punctata
3214	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení
42665	Síndrome de hipopigmentación-sordera
2007	Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto
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
397618	Síndrome de hipoplasia foveal - defecto de decusación del nervio óptico - disgenesia del segmento anterior
991	Síndrome de hipoplasia pulmonar - agonadismo - dextrocardia - hernia diafragmática
2745	Síndrome de hipospadias - disfagia
163690	Síndrome de hipotonía - cistinuria
79507	Síndrome de hipotonía - retraso en el desarrollo - microcefalia
238523	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico
371364	Síndrome de hipotonía-problemas del habla-retraso cognitivo grave
307936	Síndrome de hipotricosis - hiperqueratosis palmoplantar estriada - acrooestólisis - periodontitis
91132	Síndrome de hipotricosis - ictiosis congénita
307936	Síndrome de hipotricosis - osteólisis - periodontitis - hiperqueratosis palmoplantar
307936	Síndrome de hipotricosis - osteólisis - periodontitis - queratodermia palmoplantar
307936	Síndrome de hipotricosis - queratodermia palmoplantar estriada - acrooestólisis - periodontitis
330029	Síndrome de hipotricosis-sordera
661	Síndrome de hipoventilación alveolar central congénita
661	Síndrome de hipoventilación congénita central
2152	Síndrome de Hirschsprung - discapacidad intelectual
2156	Síndrome de hirsutismo - displasia esquelética - discapacidad intelectual
2026	Síndrome de hirsutismo - hiperplasia gingival congénita
→138	Síndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
1979	Síndrome de Hoepffner-Dreyer-Reimers
2349	Síndrome de Hoffman
454718	Síndrome de Holmes-Adie
→994	Síndrome de Holmes-Benacerraf
93970	Síndrome de Holmes-Gang
2143	Síndrome de Holmes-Schepens
2570	Síndrome de holoprosencefalia - hipocinesia - contracturas cervicales
2570	Síndrome de holoprosencefalia - secuencia de acinesia/hipocinesia fetal
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
398097	Síndrome de Hughes neonatal
228116	Síndrome de Hughes-Stovin
580	Síndrome de Hunter
217085	Síndrome de Hunter tipo A
217093	Síndrome de Hunter tipo B
→35069	Síndrome de Hunter-Carpenter-McDonald
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
352333	Síndrome de ictions congénita - discapacidad intelectual - cuadriplejía espástica
352333	Síndrome de ictions congénita - discapacidad intelectual - tetraplejía espástica
91132	Síndrome de ictiosis - atrofodermia folicular - hipotricosis
91132	Síndrome de ictiosis - atrofodermia folicular - hipotricosis - hipohidrosis
363992	Síndrome de ictiosis - estatura baja - braquidactilia - microesferofaquia
88621	Síndrome de ictiosis y prematuridad
1150	Síndrome de Illum
2286	Síndrome de incisivo central maxilar medio único
2295	Síndrome de inestabilidad articular
2566	Síndrome de infección crónica por VEB
2566	Síndrome de infección crónica por virus de Epstein-Barr
369852	Síndrome de infecciones recurrentes-fibrosis de la médula ósea-nefromegalia
369852	Síndrome de infecciones recurrentes-mielofibrosis-nefromegalia
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 deficiencia de p14
935	Síndrome de inmunodeficiencia-enanismo de miembros cortos
37042	Síndrome de inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos
642	Síndrome de insensibilidad congénita al dolor - anhidrosis
478664	Síndrome de insensibilidad congénita al dolor - hipohidrosis
90797	Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos
293978	Síndrome de insuficiencia adenohipofisaria - inmunodeficiencia variable
293978	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis - inmunodeficiencia variable
401764	Síndrome de insuficiencia de la medula ósea trilinaje - retraso en el desarrollo
464724	Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre
466794	Síndrome de insuficiencia hepática infantil - ataxia cerebelosa - neuropatía periférica sensitivo-motora
370088	Síndrome de insuficiencia hepática infantil aguda-afectación multisistémica
→3157	Síndrome de insuficiencia hipotalámica-microcefalia secundaria-discapacidad visual-anomalías urinarias
869	Síndrome de insuficiencia suprarrenal - acalasia - alacrimia
95496	Síndrome de interrupción del tallo hipofisario
2301	Síndrome de intestino corto congénito
86915	Síndrome de Irons-Bianchi
454831	Síndrome de irradiación aguda
84142	Síndrome de Isaac
84142	Síndrome de Isaac-Mertens
79144	Síndrome de Iso y Kikuchi
3018	Síndrome de isquemia retiniana - hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo - calcificaciones cerebrales difusas
→33364	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
→636	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 Jeavons
→52368	Síndrome de Jensen
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 orofaciodigital
397715	Síndrome de Joubert con distrofia torácica asfixiante de Jeune
220497	Síndrome de Joubert con enfermedad renal
1454	Síndrome de Joubert con fibrosis hepática congénita
397715	Síndrome de Joubert con JATD
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
989	Síndrome de Jussieu
2322	Síndrome de Kabuki
85146	Síndrome de Kaeser
→324737	Síndrome de Kahrizi
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
→3157	Síndrome de Kaplowitz-Bodurtha
2328	Síndrome de Kapur-Toriello
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer
2330	Síndrome de Kasabach-Merritt
1894	Síndrome de Kasznica-Carlson-Coppedge
2533	Síndrome de Kawashima-Tsuji
480	Síndrome de Kearns-Sayre

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2662	Síndrome de Keipert
79233	Síndrome de Kelley-Seegmiller
137653	Síndrome de Kelly-Kirson-Wyatt
54028	Síndrome de Kelly-Paterson
2333	Síndrome de Kenny
2333	Síndrome de Kenny-Caffey
93325	Síndrome de Kenny-Caffey autosómico dominante
93324	Síndrome de Kenny-Caffey autosómico recesivo
435628	Síndrome de Keppen-Lubinsky
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
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 deleción subtelomérica 9q
96147	Síndrome de Kleefstra por la microdeleción 9q34
96147	Síndrome de Kleefstra por la monosomía 9q34
896	Síndrome de Klein-Waardenburg
33543	Síndrome de Kleine-Levin
2110	Síndrome de Kleiner-Holmes
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
→1215	Síndrome de Konigsmark-Knox-Hussels
96169	Síndrome de Koolen-De Vries
363965	Síndrome de Koolen-De Vries debido a una mutación puntual
2892	Síndrome de Kopysc-Barczyk-Krol
99749	Síndrome de Kostmann
99741	Síndrome de Koussef-Nichols
2351	Síndrome de Kousseff
629	Síndrome de Kowarski
2352	Síndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick
2204	Síndrome de Kozlowski-Tsuruta
1345	Síndrome de Krasnow-Qazi
709	Síndrome de Krause-Kivlin
709	Síndrome de Krause-van Schooneveld-Kivlin
284149	Síndrome de Kreiborg-Pakistani
→1487	Síndrome de Kumar Levick
2505	Síndrome de Kunze-Riehm
→794	Síndrome de Kurczynski-Casperson
2053	Síndrome de la cara de silbido
2616	Síndrome de la cara sombría
185	Síndrome de la cimitarra
228410	Síndrome de la enfermedad cardíaca polivalvular
35737	Síndrome de la flor de enredadera
329178	Síndrome de la glicoproteína deficiente en carbohidrato tipo Iu
→293843	Síndrome de la hendidura facial de Malpuech
163654	Síndrome de la Isla de la Fantasía
99852	Síndrome de la Isla de la Reunión - anorexia - vómitos incontenibles - signos neurológicos
137888	Síndrome de la oreja en punto de interrogación
443192	Síndrome de la persona rígida clásico
3198	Síndrome de la persona rígida y síndromes relacionados
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
2970	Síndrome de la triada
415	Síndrome de la triple H
37202	Síndrome de la vejiga dolorosa
185	Síndrome de la vena pulmonar epibronquial derecha
3473	Síndrome de Laband
3253	Síndrome de labio leporino/paladar hendido-displasia ectodérmica
3253	Síndrome de labio leporino/paladar hendido-sindactilia-pili torti
1484	Síndrome de Ladda-Zonana-Ramer
98818	Síndrome de Landau-Kleffner
502	Síndrome de Langer-Giedion
→1159	Síndrome de Laplane-Fontaine-Lagardere
633	Síndrome de Laron
220465	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
220465	Síndrome de Laron-like
503	Síndrome de Larsen autosómico dominante
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
2789	Síndrome de Lehman
1647	Síndrome de Leichtman-Wood-Rohn
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
3008	Síndrome de Leigh por deficiencia de PC
3008	Síndrome de Leigh por deficiencia de piruvato carboxilasa
70472	Síndrome de Leigh tipo franco-canadiense
70472	Síndrome de Leigh tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
140936	Síndrome de Lelis
137839	Síndrome de Lemierre
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut
231040	Síndrome de lentígines múltiples familiar sin afectación sistémica
240	Síndrome de Léri-Weill
510	Síndrome de Lesch-Nyhan
2282	Síndrome de Leshima-Koeda-Inagaki
314051	Síndrome de leucoencefalopatía - anomalías del tálamo y tallo cerebral - aumento de lactato
137639	Síndrome de leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización
314572	Síndrome de leucoencefalopatía autosómico recesivo con accidente isquémico y retinosis pigmentaria

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
137898	Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato
137898	Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal - lactato elevado
2388	Síndrome de Levine-Critchley
2363	Síndrome de Levy Hollister
302	Síndrome de Lewandowsky-Lutz
→1896	Síndrome de Lewis-Pashayan
48162	Síndrome de Lewis-Summer
524	Síndrome de Li-Fraumeni
2390	Síndrome de Lichtenstein
448251	Síndrome de Lichtenstein-Knorr
526	Síndrome de Liddle
1275	Síndrome de Liebenberg
99812	Síndrome de ligasa 4
464321	Síndrome de linfangioendoteliomatosis multifocal - trombocitopenia
1563	Síndrome de linfedema - hipoparatiroidismo
3163	Síndrome de lipodistrofia - anomalía de Rieger - diabetes
50811	Síndrome de lipodistrofia - discapacidad intelectual - sordera
435628	Síndrome de lipodistrofia generalizada - rasgos progeroides - discapacidad intelectual grave
2399	Síndrome de lipoma nasopalpebral - coloboma
89844	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts
2400	Síndrome de Lisker-García-Ramos
101003	Síndrome de Lison
820	Síndrome de livedo racemosa - accidente cerebrovascular
820	Síndrome de livedo reticularis - accidente cerebrovascular
724	Síndrome de Loeffler
60030	Síndrome de Loeys-Dietz
724	Síndrome de Loffler
52054	Síndrome de Longman-Tolmie
2832	Síndrome de Lopes-Gorlin
2266	Síndrome de Lopes-Marques de Faria
634	Síndrome de los cabellos de bambú
→244	Síndrome de los cilios inmóviles, tipo Kartagener
1183	Síndrome de los ojos bailarines
534	Síndrome de Lowe
2408	Síndrome de Lowe Kohn Cohen
534	Síndrome de Lowe óculo-cerebro-renal
844	Síndrome de Lown-Ganong-Levine
1533	Síndrome de Lowry
2409	Síndrome de Lowry-MacLean
1824	Síndrome de Lowry-Wood
2003	Síndrome de Lowry-Yong
53351	Síndrome de Lubag
2575	Síndrome de Lubani-Al Saleh-Teebi
2410	Síndrome de Lubinsky
→1762	Síndrome de Lubs-Arena
2312	Síndrome de Lucey-Driscoll
776	Síndrome de Lujan
776	Síndrome de Lujan-Fryns
404560	Síndrome de lunar atípico familiar
404560	Síndrome de lunar B-K
2928	Síndrome de Lundberg
→2697	Síndrome de Lutz-Richner-Landolt
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
2220	Síndrome de MacDermot-Patton-Williams
2083	Síndrome de MacDermot-Winter
79495	Síndrome de Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera
1574	Síndrome de Mackay-Shek-Carr
357158	Síndrome de macroblépharon - ectropión - hipertelorismo - macrostomía
217335	Síndrome de macrocefalia - alopecia - cutis laxa - escoliosis
210548	Síndrome de macrocefalia - discapacidad intelectual - autismo
466791	Síndrome de macrocefalia - discapacidad intelectual - no compactación del ventrículo izquierdo
60040	Síndrome de macrocefalia - malformación capilar
2563	Síndrome de macrocefalia - obesidad - discapacidad mental - anomalías oculares
2429	Síndrome de macrocefalia - paraplejía espástica - dismorfismo
397612	Síndrome de macrocefalia - retraso en el desarrollo
2563	Síndrome de macrosomia - obesidad - macrocefalia - anomalías oculares
199354	Síndrome de Maeda
163634	Síndrome de Maffucci
77297	Síndrome de Majeed
1252	Síndrome de malformación blefaro-naso-facial
444069	Síndrome de malformación cerebral fetal letal - atresia duodenal - hipoplasia renal bilateral
1895	Síndrome de malformación de Edinburgh
→293843	Síndrome de Malpuech
293843	Síndrome de Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale
352447	Síndrome de mantenimiento del ADN mitocondrial por deficiencia de MGME1
352447	Síndrome de mantenimiento del ADNmt por deficiencia de MGME1
2322	Síndrome de maquillaje Kabuki
→2712	Síndrome de Marashi-Gorlin
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
42642	Síndrome de Marshall con fiebre periódica
561	Síndrome de Marshall-Smith
908	Síndrome de Martin-Bell
85321	Síndrome de Martin-Probst
→293864	Síndrome de Martínez-Frías
101001	Síndrome de Mast
2015	Síndrome de Mathieu-de Broca-Bony
2470	Síndrome de Matthew-Wood
→182050	Síndrome de May-Hegglin
3109	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
247775	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 1

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2578	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2
57782	Síndrome de Mazabraud
→56304	Síndrome de McAlister-Crane
562	Síndrome de McCune-Albright
2471	Síndrome de McDonough
36412	Síndrome de McDuffie
158668	Síndrome de McGrath
2473	Síndrome de McKusick Kaufman
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
457359	Síndrome de megalencefalia - cifoscoliosis grave - sobrecrecimiento
2479	Síndrome de megalocórnea - discapacidad intelectual
60040	Síndrome de megaloencefalia - malformación capilar
60040	Síndrome de megaloencefalia - 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 Meige
314451	Síndrome de Meigs
314466	Síndrome de Meigs atípico
404560	Síndrome de melanoma - cáncer pancreático
2482	Síndrome de Melhem-Fahl
2483	Síndrome de Melkersson-Rosenthal
2484	Síndrome de Melnick-Needles
3216	Síndrome de Mengel-Konigsmark
565	Síndrome de Menkes
2496	Síndrome de mesomelia - sinostosis
2496	Síndrome de mesomelia - sinostosis, tipo Verloes-David-Pfeiffer
2710	Síndrome de Meyer-Schwickerath
→293843	Síndrome de Michels
1305	Síndrome de microcefalia - anomalías digitales - inteligencia normal
391641	Síndrome de microcefalia - anomalías digitales - inteligencia normal tipo 1
391646	Síndrome de microcefalia - anomalías digitales - inteligencia normal tipo 2
397951	Síndrome de microcefalia - cuerpo calloso delgado - discapacidad intelectual
391641	Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - fístula traqueoesofágica tipo 1
391646	Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - fístula traqueoesofágica tipo 2
457351	Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - pérdida de audición neurosensorial - epilepsia - tono muscular anormal
457351	Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - sordera neurosensorial - epilepsia - tono muscular anormal
457485	Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - trastorno del neurodesarrollo - tórax pequeño
329332	Síndrome de microcefalia - hipoplasia cerebelosa - trastorno de la conducción cardíaca congénita
457284	Síndrome de microcefalia - hipoplasia del cuerpo calloso - discapacidad intelectual - dismorfismo facial
2526	Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía
294016	Síndrome de microcefalia - malformación capilar
294016	Síndrome de microcefalia - malformación capilar cutánea
423894	Síndrome de microcefalia - neuropatía axonal sensitivo-motora compleja
435938	Síndrome de microcefalia - retraso del crecimiento - prognatismo - critorquidia ligado al X
391641	Síndrome de microcefalia - síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal tipo 1
391376	Síndrome de microcefalia congénita - encefalopatía grave - atrofia cerebral progresiva
391408	Síndrome de microcefalia primaria - discapacidad intelectual leve - diabetes de inicio juvenil
306558	Síndrome de microcefalia primaria - epilepsia - diabetes neonatal permanente
477814	Síndrome de microcefalia progresiva - convulsiones - ceguera cortical - retraso en el desarrollo
457351	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-sordera neurosensorial-epilepsia-tono muscular anormal
423306	Síndrome de microcefalia-estatura baja-discapacidad intelectual-dismorfismo facial
217026	Síndrome de microcefalia-faciocardioesquelética
2528	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova
369970	Síndrome de microcórnea-miopía con atrofia coriorretiniana-telecanto
293948	Síndrome de microdeleción 1p21.3
401986	Síndrome de microdeleción 1p31p32
456298	Síndrome de microdeleción 1p35.2
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 2p15-p16.1
261349	Síndrome de microdeleción 2p15p16.1
163693	Síndrome de microdeleción 2p21
369881	Síndrome de microdeleción 2p21 sin cistinuria
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 2q32-q33
251019	Síndrome de microdeleción 2q32q33
251028	Síndrome de microdeleción 2q33.1
1001	Síndrome de microdeleción 2q37
435638	Síndrome de microdeleción 3p25.3
1621	Síndrome de microdeleción 3q13
356947	Síndrome de microdeleción 3q26-q27
356947	Síndrome de microdeleción 3q26q27
397695	Síndrome de microdeleción 3q27.3

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
65286	Síndrome de microdeleción 3q29
238750	Síndrome de microdeleción 4q21
228384	Síndrome de microdeleción 5q14.3
436003	Síndrome de microdeleción 5q23
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
401923	Síndrome de microdeleción 9q31.1q31.3
284169	Síndrome de microdeleción 10p12p11
276413	Síndrome de microdeleción 10q22.3q23.3
444002	Síndrome de microdeleción 11q22.2-q22.3
444002	Síndrome de microdeleción 11q22.2q22.3
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
412035	Síndrome de microdeleción 13q12.3
261120	Síndrome de microdeleción 14q11.2
261144	Síndrome de microdeleción 14q12
→3157	Síndrome de microdeleción 14q22
264200	Síndrome de microdeleción 14q22-q23
264200	Síndrome de microdeleción 14q22q23
401935	Síndrome de microdeleción 14q24.1q24.3
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 16p11.2-p12.2
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2
261236	Síndrome de microdeleción 16p13.11
352629	Síndrome de microdeleción 16q24.1
261250	Síndrome de microdeleción 16q24.3
819	Síndrome de microdeleción 17p11.2
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 17q23.1-q23.2
261279	Síndrome de microdeleción 17q23.1q23.2
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
444051	Síndrome de microdeleción 20q11.2
261304	Síndrome de microdeleción 20q13 paterna
261311	Síndrome de microdeleción 20q13.33
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11-q22.12
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11q22.12
268261	Síndrome de microdeleción 21q22.13-q22.2
268261	Síndrome de microdeleción 21q22.13q22.2
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
1643	Síndrome de microdeleción 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
96072	Síndrome de microduplicación 4p16.3
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
459074	Síndrome de microduplicación 7q36.3
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 15q11-q13
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13
370079	Síndrome de microduplicación 16p11.2 proximal
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
477817	Síndrome de microduplicación 17p11.2p12
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3
139474	Síndrome de microduplicación 17q11.2
261272	Síndrome de microduplicación 17q12
217340	Síndrome de microduplicación 17q21.23
447980	Síndrome de microduplicación 19p13.3
363659	Síndrome de microduplicación 20q11.2
1727	Síndrome de microduplicación 22q11.2
261337	Síndrome de microduplicación 22q11.2 distal

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23
261483	Síndrome de microduplicación Xq27.3q28
293939	Síndrome de microduplicación Xq28 distal
2508	Síndrome de microencefalia - agenesia del cuerpo calloso - anomalías genitales
363741	Síndrome de microftalmia colobomatosa - obesidad - hipogenitalismo - discapacidad intelectual
431140	Síndrome de microftalmia colobomatosa ligada al X - microcefalia - discapacidad intelectual - estatura baja
424099	Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales
1104	Síndrome de microftalmia de Fryns
476126	Síndrome de micrognatia - infecciones recurrentes - alteraciones del comportamiento - discapacidad intelectual leve
1388	Síndrome de micrognatia digital
50810	Síndrome de microlisencefalia - micromelia
139450	Síndrome de microtia - coloboma del ojo - imperforación del conducto nasolagrimal
443804	Síndrome de miembro rígido focal
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
94091	Síndrome de Mills
→293843	Síndrome de Mingarelli
91130	Síndrome de miocardiopatía - hipotonía - acidosis láctica
2589	Síndrome de mioclonías - ataxia cerebelosa - sordera
163696	Síndrome de mioclonías de acción - insuficiencia renal
163696	Síndrome de mioclonías-nefropatía
812	Síndrome de mioclono con mancha rojo cereza
812	Síndrome de mioclonus con mancha rojo cereza
456328	Síndrome de miopatía miotubular ligada al X-anomalías genitales
363396	Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial
440354	Síndrome de miopía autosómica dominante - retrusión del tercio medio facial - pérdida de audicion neurosensorial - displasia rizomélica
439212	Síndrome de miopía de inicio precoz - arreflexia - dificultad respiratoria - disfagia
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
2753	Síndrome de Mohr-Majewski
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
1433	Síndrome de Moloney
228423	Síndrome de monocitopenia e infección micobacteriana
2565	Síndrome de Mononen-Karnes-Senac
158003	Síndrome de Montgomery
→969	Síndrome de Moore-Federman
52056	Síndrome de Morava-Mehes
77296	Síndrome de Morgnagni-Stewart-Morel
→193	Síndrome de Morhosseini-Holmes-Walton
2570	Síndrome de Morse-Rawnsley-Sargent
3347	Síndrome de Mounier-Kühn
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 microdeleción 2q22
261537	Síndrome de Mowat-Wilson debido a una monosomía 2q22
261552	Síndrome de Mowat-Wilson por mutación puntual en ZEB2
2574	Síndrome de Moynahan
2578	Síndrome de MRKH atípico
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
2615	Síndrome de Nakajo-Nishimura
2822	Síndrome de Nakamura-Osame
627	Síndrome de Nance-Horan
2073	Síndrome de narcolepsia - cataplexia
2663	Síndrome de Nathalie
91500	Síndrome de nefritis tubulointersticial aguda y uveitis
84081	Síndrome de nefronoptisis - fibrosis hepática
2065	Síndrome de nefrosis - migración neuronal anormal
199244	Síndrome de Nelson
634	Síndrome de Netherton
2671	Síndrome de Neu-Laxova
2479	Síndrome de Neuhäuser
3350	Síndrome de Neuhauser-Daly-Magnelli
2672	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz
59306	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod
352654	Síndrome de neurodegeneración progresiva - ceguera - ataxia - espasticidad de inicio precoz
276435	Síndrome de neurona motora inferior con inicio tardío en el adulto
313772	Síndrome de neuropatía - ataxia espástica asociado a AFG3L2
313772	Síndrome de neuropatía - ataxia espástica de inicio precoz
457205	Síndrome de neuropatía axonal - atrofia óptica - deficiencia cognitiva
457205	Síndrome de neuropatía axonal sensitivo-sonora - atrofia óptica - deficiencia cognitiva de inicio en la infancia
457205	Síndrome de neuropatía axonal-atrofia óptica-deficiencia cognitiva

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
476093	Síndrome de neuropatía motora distal axonal - miopatía miofibrilar autosómico dominante
397744	Síndrome de neuropatía periférica - miopatía - ronquera - pérdida de audición
397744	Síndrome de neuropatía periférica - miopatía - ronquera - sordera
369852	Síndrome de neutropenia congénita-fibrosis de la médula ósea-nefromegalia
369852	Síndrome de neutropenia congénita-mielofibrosis-nefromegalia
111	Síndrome de neutropenia-miopatía cardioesquelética
→1900	Síndrome de Nevo
377	Síndrome de nevus de células basales
404560	Síndrome de nevus displásico familiar
35125	Síndrome de nevus épidérmico
313936	Síndrome de nevus epidérmico papuloso con capas de células basales 'en horizonte'
2611	Síndrome de nevus epidérmico verrucoso lineal
370052	Síndrome de nevus sebáceo-malformaciones del sistema nervioso central-aplasia cutis congénita-dermoide límbico-nevus pigmentado
370052	Síndrome de nevus sebáceo-malformaciones del SNC-aplasia cutis congénita-dermoide límbico-nevus pigmentado
83471	Síndrome de Nezelof
69087	Síndrome de NFJ
3051	Síndrome de Nicolaides-Baraitser
420556	Síndrome de nieve visual
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 - osteólisis
648	Síndrome de Noonan
500	Síndrome de Noonan con léntigos múltiples
2701	Síndrome de Noonan-like con cabello anágeno caduco
1756	Síndrome de notocorda dividida
2703	Síndrome de Nova
97297	Síndrome de Oberklaid-Danks
293987	Síndrome de obesidad infantil de aparición rápida - disfunción hipotalámica - hipoventilación - desregulación autonómica
2970	Síndrome de Obrinsky
2704	Síndrome de Ochoa
999	Síndrome de O'Doherty
2253	Síndrome de O'Donnell-Pappas
276432	Síndrome de Ogden
75382	Síndrome de Oguchi
1186	Síndrome de Ohaha
2728	Síndrome de Ohdo
293707	Síndrome de Ohdo ligado al X
2728	Síndrome de Ohdo-Madokoro-Sonoda
1934	Síndrome de Ohtahara
1183	Síndrome de ojos bailarines-pies bailarines
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 microdeleción 20q13
261638	Síndrome de Okihiro debido a una monosomía 20q13
261647	Síndrome de Okihiro debido a una mutación puntual
→113	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 onfalocele familiar con dismorfismo facial
3164	Síndrome de onfalocele, 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
1183	Síndrome de opsoclono-mioclono
1183	Síndrome de opsoclono-mioclono-ataxia
1183	Síndrome de opsoclono-mioclono-ataxia paraneoplásico
137888	Síndrome de orejas en signo de interrogación
93382	Síndrome de Osebold-Remondini
79445	Síndrome de osteodistrofia hereditaria de Albright - PPHP
79443	Síndrome de osteodistrofia hereditaria de Albright - PPHP Ia
50809	Síndrome de osteólisis del talon, rótula y escafoides
2776	Síndrome de osteólisis 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-Billson
1993	Síndrome de Pai
921	Síndrome de paladar hendido - coloboma - sordera
672	Síndrome de Pallister-Hall
884	Síndrome de Pallister-Killian
2804	Síndrome de Pallister-W
2184	Síndrome de Palmer-Pagon
98815	Síndrome de Panayiotopoulos
401764	Síndrome de pancitopenia - retraso en el desarrollo
2750	Síndrome de Papillon-Léage-Psaume
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre
306530	Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita - pérdida de audición variable
306530	Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita - sordera variable
240112	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva - afasia progresiva no fluida
240112	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva - apraxia del habla

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99750	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva atípica
240071	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva clásica
2812	Síndrome de Parana
100990	Síndrome de paraparesia espástica - amiopatía - cataratas - reflujo gastroesofágico
320406	Síndrome de paraplejía espásitica - atrofia óptica - neuropatía
2816	Síndrome de paraplejía espástica - epilepsia - discapacidad intelectual
464282	Síndrome de paraplejía espástica - retraso grave del desarrollo - epilepsia
464282	Síndrome de paraplejía espástica - retraso psicomotor - convulsiones
90307	Síndrome de Parkes Weber
363654	Síndrome de parkinsonismo ligado al X - espasticidad
1214	Síndrome de Parry-Romberg
94083	Síndrome de Partington
→193	Síndrome de Partington Anderson
1394	Síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 1
42775	Síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 2
1252	Síndrome de Pashayan
1252	Síndrome de Pashayan-Prozansky
3378	Síndrome de Patau
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine
94086	Síndrome de pañal azul
699	Síndrome de Pearson
37559	Síndrome de pelo erizado adquirido
420686	Síndrome de pelo lanoso - hiperqueratosis palmoplantar
65282	Síndrome de pelo lanoso - hiperqueratosis palmoplantar - miocardiopatía dilatada
420686	Síndrome de pelo lanoso - queratodermia palmoplantar
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
3216	Síndrome de pérdida de audición conductiva - anomalía del oído externo
66633	Síndrome de pérdida de audición neurosensorial - aparición temprana de canas - temblor esencial
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
443804	Síndrome de persona rígida focal
709	Síndrome de Peters plus
2963	Síndrome de Petty
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
2872	Síndrome de Pfeiffer-Singer-Zschiesche
33577	Síndrome de Pfeiffer-Weber-Christian
48652	Síndrome de Phelan-McDermid
397596	Síndrome de PI3K-delta activado
505	Síndrome de Piccardi-Lassueur-Little
293165	Síndrome de piel frágil - cabello lanoso - hiperqueratosis palmoplantar
293165	Síndrome de piel frágil - cabello lanoso - queratodermia palmoplantar
443804	Síndrome de pierna rígida
1566	Síndrome de Pierquin
2888	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital
436003	Síndrome de Pierre Robin - contracturas - retraso en el desarrollo
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
→2510	Síndrome de Pinsky-Di George-Harley
2896	Síndrome de Pitt Hopkins
221150	Síndrome de Pitt-Hopkins-like
→280	Síndrome de Pitt-Rogers-Danks
370131	Síndrome de plaquetas blancas
370127	Síndrome de plaquetas gigantes de Medich
721	Síndrome de plaquetas grises
54028	Síndrome de Plummer-Vinson
2911	Síndrome de Poland
420584	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías de la hipofisaria anterior-dismorfismo facial
476119	Síndrome de polidactilia preaxial - hipertricosis de la parte superior de la espalda autosómico dominante
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
3453	Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune - candidiasis - síndrome de distrofia ectodérmica
2869	Síndrome de pólipos y manchas
2929	Síndrome de poliposis gastrointestinal juvenil
157798	Síndrome de poliposis hiperplásica
79076	Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil
157794	Síndrome de poliposis mixta hereditaria
→33364	Síndrome de Pollit
306547	Síndrome de porencefalia - microcefalia - catarata congénita bilateral
370022	Síndrome de Poretti-Boltshauser
1713	Síndrome de Potocki-Lupski

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer
2876	Síndrome de Powell-Chandra-Saal
2201	Síndrome de Powell-Venencie-Gordon
739	Síndrome de Prader-Labhart-Willi
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
398069	Síndrome de Prader-Willi por una mutación puntual
2956	Síndrome de Prata-Liberal-Goncalves
293822	Síndrome de predisposición a carcinoma de células renales y melanoma asociado a MITF
289539	Síndrome de predisposición tumoral asociada a BAP1
284343	Síndrome de predisposición tumoral familar al BPP
284343	Síndrome de predisposición tumoral familiar al blastoma pleuropulmonar
1451	Síndrome de Prieur-Griscelli
3042	Síndrome de Primrose
280576	Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo
978	Síndrome de Propping Zerres
744	Síndrome de Proteus
2508	Síndrome de Proud-Levine-Carpenter
2166	Síndrome de pseudo trisomía 13
→300	Síndrome de pseudo-Zellweger
221120	Síndrome de pseudoaminopterina
2518	Síndrome de pseudotoxoplasmosis
99750	Síndrome de PSP atípica
240071	Síndrome de PSP clásica
65743	Síndrome de pterigium 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
→1234	Síndrome de pterigium múltiple tipo Aslan
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 pterygium antecubital
2997	Síndrome de ptosis - parálisis de las cuerdas vocales
2950	Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia
2951	Síndrome de pulgares ausentes - estatura baja - inmunodeficiencia
2953	Síndrome de pulgares en aducción - pie zambo
2952	Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian
2953	Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Dundar
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
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar
93111	Síndrome de quistes renales y diabetes
769	Síndrome de Rabson-Mendenhall
420741	Síndrome de radiosensibilidad-inmunodeficiencia-rasgos dismórficos-dificultades de aprendizaje
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
3020	Síndrome de Ramsay Hunt
→1071	Síndrome de Rapp-Hodgkin
435953	Síndrome de rasgos progeroides - predisposición al carcinoma hepatocelular
99852	Síndrome de Ravine
2840	Síndrome de Ray-Peterson-Scott
1188	Síndrome de Reardon-Baraitser
2631	Síndrome de Reardon-Hall-Slaney
523	Síndrome de Reed
1525	Síndrome de Reginato-Schiapachasse
3027	Síndrome de regresión sacra
983	Síndrome de regresión testicular
3238	Síndrome de regurgitación mitral - sordera - anomalías esqueléticas
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
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
99429	Síndrome de resistencia completa a los andrógenos
90797	Síndrome de resistencia parcial a los andrógenos
436144	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino - estatura baja - diabetes de inicio precoz en el adulto
3088	Síndrome de retinopatía-anemia-anomalías del sistema nervioso central
436245	Síndrome de retinosis pigmentaria - catarata juvenil - estatura baja - discapacidad intelectual

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
233	Síndrome de retracción de Duane
79134	Síndrome de retraso en el crecimiento - epilepsia - diabetes neonatal
99989	Síndrome de retraso en el crecimiento - epilepsia - diabetes neonatal, forma intermedia
391366	Síndrome de retraso en el crecimiento - retraso en el desarrollo leve - hepatitis crónica
391348	Síndrome de retraso en el crecimiento y el desarrollo - hipotonía - trastorno de la visión - acidosis láctica
459061	Síndrome de retraso en el desarrollo - estatura baja - rasgos dismórficos - cabello escaso
363444	Síndrome de retraso en el desarrollo - microcefalia - dismorfismo facial asociado a THOC6
404451	Síndrome de retraso en el desarrollo ligado a FBLN1 - anomalía del sistema nervioso central - sindactilia
459061	Síndrome de retraso en el desarrollo-estatura baja-rasgos dismórficos-cabello escaso
480898	Síndrome de retraso global del desarrollo - anomalías visuales - atrofia cerebelosa progresiva - hipotonía troncal
404476	Síndrome de retraso global en el desarrollo - quistes pulmonares - sobrecrecimiento - tumor de Wilms
778	Síndrome de Rett
3095	Síndrome de Rett atípico
3088	Síndrome de Revesz
3088	Síndrome de Revesz-DeBuse
3096	Síndrome de Reye
779	Síndrome de Reynolds
1399	Síndrome de Richards-Rundle
240071	Síndrome de Richardson
2323	Síndrome de Richardson-Kirk
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva
2511	Síndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos
→2353	Síndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini
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
476406	Síndrome de rigidez muscular hipercontractil congénito generalizado
435845	Síndrome de rigidez neonatal letal - convulsiones multifocales
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
→794	Síndrome de Robinow-Sorauf
1258	Síndrome de Rodini-Richieri-Costa
49827	Síndrome de Rogers
353298	Síndrome de Roifman
221139	Síndrome de Roifman-Chitayat
→1855	Síndrome de Roifman-Melamed
3109	Síndrome de Rokitansky
101016	Síndrome de Romano-Ward
3110	Síndrome de Rombo
1088	Síndrome de Rommen-Mueller-Sybert
1837	Síndrome de Rosenberg-Lohr
329	Síndrome de Rosenthal
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
647	Síndrome de rotura de Berlin
647	Síndrome de rotura de Nijmegen
3115	Síndrome de Roussy-Lévy
1323	Síndrome de Rozin - camptodactilia
290	Síndrome de rubéola congénita
290	Síndrome de rubéola fetal
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi
353284	Síndrome de Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia EP300
353281	Síndrome de Rubinstein-Taybi por microdeleción 16p13.3
353277	Síndrome de Rubinstein-Taybi por mutaciones en CREBBP
1768	Síndrome de Rudd-Klimek
→798	Síndrome de Rudiger
306674	Síndrome de Rufor-Rakeb
435953	Síndrome de Ruijs-Aalfs
1672	Síndrome de Russell
1834	Síndrome de Russell-Weaver-Bull
2709	Síndrome de Rutherfurd
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
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
398069	Síndrome de Schaaf-Yang
1383	Síndrome de Schaap Taylor Baraitser
370039	Síndrome de Schauder
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
50944	Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge
800	Síndrome de Schwartz-Jampel
3206	Síndrome de Schwartz-Jampel neonatal
800	Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 1
3206	Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2
800	Síndrome de Schwartz-Jampel-Aberfeld
806	Síndrome de Scott
1509	Síndrome de Scott-Taor
1778	Síndrome de Seaver-Cassidy

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
→182050	Síndrome de Sebastian
808	Síndrome de Seckel
99889	Síndrome de secreción de la hormona adrenocorticotrópica
567	Síndrome de Sedlackova
647	Síndrome de Seemanova tipo 2
98808	Síndrome de Segawa autosómico dominante
101150	Síndrome de Segawa autosómico recesivo
2759	Síndrome de Seghers
→1768	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
1807	Síndrome de Setleis
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
36234	Síndrome de shock tóxico bacteriano
99918	Síndrome de shock tóxico estreptocócico
99919	Síndrome de shock tóxico por estafilococos
99918	Síndrome de shock tóxico por estreptococos
1008	Síndrome de Shokeir
567	Síndrome de Shprintzen
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
3165	Síndrome de Shulman
811	Síndrome de Shwachman
811	Síndrome de Shwachman-Bodian-Diamond
811	Síndrome de Shwachman-Diamond
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
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 7p11.2-p13
231137	Síndrome de Silver-Russell por una microduplicación 7p11.2p13
397590	Síndrome de Silver-Russell por una mutación puntual
231137	Síndrome de Silver-Russell por una trisomía 7p11.2-p13
231137	Síndrome de Silver-Russell por una trisomía 7p11.2p13
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 1
79022	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2
→1071	Síndrome de sinequia alveolar-anquiloblefaron-displasia ectodérmica
50809	Síndrome de Singh-Williams-McAlister
85191	Síndrome de Singleton-Merten
3237	Síndrome de sinostosis múltiple
3268	Síndrome de sinostosis radiocubital - microcefalia - escoliosis
3270	Síndrome de sinostosis radiocubital - retraso en el desarrollo - hipotonía
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
477831	Síndrome de sobrecrecimiento de Kosaki
420179	Síndrome de sobrecrecimiento de Malan
477831	Síndrome de sobrecrecimiento esquelético - dismorfismo craneofacial - piel hiperelástica - lesiones en la sustancia blanca
404443	Síndrome de sobrecrecimiento ligado a DNMT3A
137634	Síndrome de sobrecrecimiento ligado al gen RNF135
140944	Síndrome de sobrecrecimiento lipomatoso congénito - malformación vascular - nevos epidérmicos - anomalía espinal
140944	Síndrome de sobrecrecimiento lipomatoso congénito - malformación vascular - nevos epidérmicos - anomalía esquelética
314662	Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa
2234	Síndrome de Sohval Soffer
2612	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 - discapacidad intelectual, ligado al X
52368	Síndrome de sordera - distonía - neuronopatía óptica
3226	Síndrome de sordera - linfedema - leucemia
79500	Síndrome de sordera - onico-osteodistrofia - discapacidad intelectual
79500	Síndrome de sordera - onicodistrofia - osteodistrofia - discapacidad intelectual
79500	Síndrome de sordera - onicodistrofia - osteodistrofia - discapacidad intelectual - convulsiones
79499	Síndrome de sordera - onicodistrofia autosómica dominante
79500	Síndrome de sordera - onicodistrofia autosómica recesiva
50815	Síndrome de sordera branquiogénica
3216	Síndrome de sordera conductiva - anomalía del oído externo
3236	Síndrome de sordera conductiva - ptosis - anomalías esqueléticas

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
94064	Síndrome de sordera e infertilidad
3237	Síndrome de sordera-sinfalangismo tipo Hermann
1471	Síndrome de Sorsby
821	Síndrome de Sotos
420179	Síndrome de Sotos 2
757	Síndrome de Spitzer-Weinstein
2454	Síndrome de Stalker-Chitayat
85146	Síndrome de Stark-Kaeser
438117	Síndrome de Steel
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
233	Síndrome de Stilling-Turk-Duane
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
3204	Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet
2863	Síndrome de Stratton-Parker
3205	Síndrome de Sturge-Weber
3205	Síndrome de Sturge-Weber-Dimitri
3205	Síndrome de Sturge-Weber-Krabbe
3206	Síndrome de Stüve-Wiedemann
3206	Síndrome de Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel tipo 2
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-Walshe-Tygstrup
3210	Síndrome de Summit
838	Síndrome de Susac
3243	Síndrome de Sweet
242	Síndrome de Swyer
1350	Síndrome de Tabatznik
567	Síndrome de Takao
66529	Síndrome de Tako-Tsubo
66529	Síndrome de Takotsubo
443236	Síndrome de taquicardia postural por deficiencia de NET
99045	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
447896	Síndrome de temblor - ataxia - hipomielinización central
420561	Síndrome de Temple-Baraitser
1777	Síndrome de Temtamy
1777	Síndrome de Temtamy-Shalash
137834	Síndrome de Ter Haar
983	Síndrome de testículos desvanecidos
447997	Síndrome de tetraplejía espástica - cuerpo calloso delgado - microcefalia progresiva postnatal
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
169105	Síndrome de timoma-inmunodeficiencia
65283	Síndrome de Timothy
64686	Síndrome de Tolosa-Hunt
→314632	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
51084	Síndrome de torsade-de-pointes con intervalo de acoplamiento corto
3342	Síndrome de tortuosidad arterial
36383	Síndrome de tortuosidad de las arterias retinianas - hemiparálisis infantil - leucoencefalopatía autosómica dominante ligado a COL4A1
2701	Síndrome de Tosti
2796	Síndrome de Touraine-Solente-Gole
857	Síndrome de Townes
857	Síndrome de Townes-Brocks
412022	Síndrome de Traboulsi
95431	Síndrome de transfusión feto-fetal
95431	Síndrome de transfusión gemelo-gemelo
370943	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis
453499	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo - dismorfismo craneofacial - defecto cardíaco - displasia de cadera
352665	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo - dismorfismo craneofacial - defecto cardíaco - displasia de cadera, por una microdeleción 9q21
453504	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo - dismorfismo craneofacial - defecto cardíaco - displasia de cadera, por una mutación puntual
861	Síndrome de Treacher-Collins
→1215	Síndrome de Treft-Sanborn-Carey
→33364	Síndrome de tricorrexis nodosa
1308	Síndrome de trigonocefalia C
1308	Síndrome de trigonocefalia C de Opitz
1308	Síndrome de trigonocefalia de Opitz
97297	Síndrome de trigonocefalia tipo Opitz
3375	Síndrome de triple X
3204	Síndrome de trombocitopatía - asplenia - miosis
457077	Síndrome de trombocitopenia - anasarca - fiebre - insuficiencia renal - organomegalia
71290	Síndrome de trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales - predisposición al cáncer hematológico
457077	Síndrome de trombocitopenia-anasarca-fiebre-insuficiencia renal-organomegalia
101000	Síndrome de Troyer
3357	Síndrome de Trueb-Burg-Bottani
3173	Síndrome de Tsao-Ellington
3268	Síndrome de Tsukuhara
254902	Síndrome de tubulopatía renal - encefalopatía - fallo hepático
254902	Síndrome de tubulopatía renal - encefalopatía - insuficiencia hepática
2997	Síndrome de Tucker
→2036	Síndrome de Tuffli Laxova
3225	Síndrome de Tunglang-Bellman

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
99818	Síndrome de Turcot con poliposis
→144	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
93583	Síndrome de Upshaw-Schulman
221145	Síndrome de Urban-Rifkin-Davis
3409	Síndrome de Urban-Rogers-Meyer
1839	Síndrome de Urban-Schosser-Spohn
886	Síndrome de Usher
231169	Síndrome de Usher tipo 1
231178	Síndrome de Usher tipo 2
231183	Síndrome de Usher tipo 3
3437	Síndrome de Uveomeningitis
662	Síndrome de uñas amarillas
→284963	Síndrome de válvula mitral-aorta-esqueleto-piel
1548	Síndrome de Van Benthem-Driessen-Hanveld
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
291	Síndrome de varicela congénita
209943	Síndrome de vasculitis retiniana idiopática - aneurismas - neurorretinitis
284388	Síndrome de vasoconstricción cerebral reversible
→261483	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
51636	Síndrome de verrugas - hipogammaglobulinemia - infecciones - mielocatexis
51636	Síndrome de verrugas - infecciones - leucopenia - mielocatexis
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
894	Síndrome de Waardenburg tipo I
895	Síndrome de Waardenburg tipo II
896	Síndrome de Waardenburg tipo III
897	Síndrome de Waardenburg-Shah
163746	Síndrome de Waardenburg-Shah, variante neurológica
247709	Síndrome de Wagenmann-Froboese
898	Síndrome de Wagner
357332	Síndrome de Wahab
2379	Síndrome de Waisman
1068	Síndrome de Walker-Dyson
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-Yeboa
100067	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen
→636	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
→2750	Síndrome de Whelan
2779	Síndrome de White-Murphy
3454	Síndrome de Wieacker-Wolff
116	Síndrome de Wiedemann-Beckwith
2156	Síndrome de Wiedemann-Oldigs-Oppermann
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner
3456	Síndrome de Wildervanck
739	Síndrome de Willi-Prader
904	Síndrome de Williams
904	Síndrome de Williams-Beuren
411501	Síndrome de Williams-Campbell
3459	Síndrome de Wilson-Turner
3460	Síndrome de Winchester
2515	Síndrome de Winship-Viljoen-Leary
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich
829	Síndrome de Wissler-Fanconi
2228	Síndrome de Witkop
3237	Síndrome de WL
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
3080	Síndrome de Wolff-Zimmermann
3463	Síndrome de Wolfram
411590	Síndrome de Wolfram-like
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
412069	Síndrome de Xia-Gibbs
2255	Síndrome de Yorifuji-Okuno
3240	Síndrome de Yoshimura-Takeshita
3471	Síndrome de Young
3055	Síndrome de Young-Hughes
477817	Síndrome de Yuan-Harel-Lupski
3472	Síndrome de Yunis-Varon
217017	Síndrome de Zechi-Ceide
912	Síndrome de Zellweger
50812	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas
3473	Síndrome de Zimmermann-Laband
1775	Síndrome de Zinsser-Engman-Cole
3253	Síndrome de Zlotogora-Ogur
3253	Síndrome de Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum
913	Síndrome de Zollinger-Ellison
2835	Síndrome de Zori-Stalker-Williams
3474	Síndrome de Zunich-Kaye

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2970	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
227972	Síndrome del aceite tóxico
1906	Síndrome del ácido valproico fetal
99079	Síndrome del arco aórtico
199282	Síndrome del arlequín
2505	Síndrome del bebé en neumático Michelin
3197	Síndrome del bebé rígido
168	Síndrome del cabello anágeno suelto
565	Síndrome del cabello ensortijado
1410	Síndrome del cabello impeinable
573	Síndrome del cabello moniliforme
→33364	Síndrome del cabello quebradizo, tipo Sabinas
565	Síndrome del cabello rizado
377	Síndrome del carcinoma nevoide de células basales
319340	Síndrome del complejo de Carney - trismo - pseudocamptodactilia
2856	Síndrome del conducto mülleriano persistente
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
66529	Síndrome del corazón roto
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
377	Síndrome del nevo de células basales
64754	Síndrome del nevus comedonicus
64755	Síndrome del nevus de Becker
2612	Síndrome del nevus organoide
2612	Síndrome del nevus sebáceo
2612	Síndrome del nevus sebáceo lineal
195	Síndrome del ojo de gato
141136	Síndrome del primer arco branquial
185	Síndrome del pulmón hipogenético
71276	Síndrome del seno silente
99919	Síndrome del shock tóxico estafilocócico
757	Síndrome del 'shunt' de cloro
99170	Síndrome del tarso torcido
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
1672	Síndrome diencefálico
1672	Síndrome diencefálico de la infancia
99672	Síndrome diente-uña de Fried
567	Síndrome DiGeorge
→79500	Síndrome digito-reno-cerebral
2108	Síndrome discefálico de François
69739	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan
1456	Síndrome displásico de aorta media
869	Síndrome doble A
37202	Síndrome doloroso de la vejiga
79500	Síndrome DOOR
79500	Síndrome DOORS
139402	Síndrome DRESS
199343	Síndrome EAST
199332	Síndrome ECO
293936	Síndrome EDICT
1896	Síndrome EEC
1897	Síndrome EEM
476096	Síndrome EKC
983	Síndrome embrionario de regresión testicular
97360	Síndrome enanismo mesomélico-genitales pequeños
465824	Síndrome encapsulante fetal
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 inicio infantil - estancamiento del desarrollo - ceguera
437572	Síndrome escapuloperoneal de inicio tardío asociado a MYH7
431272	Síndrome escapuloperoneal ligado al X
85146	Síndrome escapuloperoneal neurogénico, tipo Kaeser
384	Síndrome escleroatrófico
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia
85194	Síndrome espondilo-ocular
468620	Síndrome extrapiramidal - discapacidad intelectual - epilepsia
957	Síndrome F
1969	Síndrome FACES
178303	Sindrome facial tipo 'máscara de Nablus'
3071	Síndrome facio-cutáneo-esquelético
1974	Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo
1974	Síndrome facio-dígito-genital tipo Kuwait
2143	Síndrome facio-oculo-acústico-renal
1973	Síndrome faciocardiorenal
915	Síndrome faciodigitogenital
352636	Síndrome falángico microgeódico
306661	Síndrome familiar de calcinosis tumoral hiperfosfatémica / hiperostosis hiperfosfatémica
391389	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de la parte superior del cuerpo
391392	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de las extremidades inferiores
500	Síndrome familiar de léntigos múltiples
404560	Síndrome familiar de lunar atípico
404560	Síndrome familiar de melanoma y lunares múltiples atípicos
404560	Síndrome familiar de melanoma y lunares múltiples atípicos-carcinoma pancreático
404560	Síndrome familiar del nevus de Clark
404560	Síndrome familiar del nevus displásico
166282	Síndrome familiar del seno enfermo
404560	Síndrome FAMM-PC
404560	Síndrome FAMMM

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
480773	Síndrome FATCO
3071	Síndrome FCS
412022	Síndrome FDLAB
1988	Síndrome femoral-facial
2019	Síndrome fémur-peroné-cúbito
397922	Síndrome férrico-cerebro-cutáneo
370076	Síndrome fetal por carbamazepina
1912	Síndrome fetal por dihidantoína
1912	Síndrome fetal por hidantoína
1913	Síndrome fetal por trimetadiona
1906	Síndrome fetal por valproato
1914	Síndrome fetal por warfarina
93932	Síndrome FG tipo 1
397618	Síndrome FHONDA
2045	Síndrome FLOTCH
2143	Síndrome FOAR
85162	Síndrome FOSMN
71290	Síndrome FPD/AML
71290	Síndrome FPS/AML
→2052	Síndrome Fraser like
908	Síndrome FraX
908	Síndrome FRAXA
100974	Síndrome FRAXF
93256	Síndrome FXTAS
2067	Síndrome GAPO
2069	Síndrome gastrocutáneo
2084	Síndrome GEMSS
263558	Síndrome generalizado de descamación de la piel tipo C
2075	Síndrome genitopalatocardíaco
85201	Síndrome genitopatelar
1454	Síndrome Gentile
404476	Síndrome GLOW
2090	Síndrome GMS
53693	Síndrome GRACILE
467176	Síndrome grave de hipotonía - retraso en el desarrollo psicomotor - estrabismo - defecto septal cardíaco
329249	Síndrome grave de inicio precoz de resistencia a insulina - obesidad por deficiencia de SH2B1
1236	Síndrome grave de microbraquicefalia - discapacidad intelectual - paralisis cerebral atetoide
139474	Síndrome Grisart-Destrée
168569	Síndrome H
3453	Síndrome HAM
899	Síndrome HARD
306741	Síndrome HD-HA
2237	Síndrome HDR
2119	Síndrome HEC
244242	Síndrome HELLP
2128	Síndrome hemi 3

Número ORPHA	Enfermedad
306741	Síndrome hemidistonia-hemiatrofia
306669	Síndrome hemiparkinsonianismo-hemiatrofia
158048	Síndrome hemofagocítico asociado a infección
158048	Síndrome hemofagocítico asociado a virus
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico
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
2590	Síndrome hereditario de mioclonías - atrofia muscular distal progresiva
456318	Síndrome hereditario de neuropatía sensistiva-pérdida de audición neurosensorial-demencia
456318	Síndrome hereditario de neuropatía sensitiva-sordera-demencia
319462	Síndrome hereditario de predisposición al cáncer por mutaciones bialélicas en BRCA2

Número ORPHA	Enfermedad
163	Síndrome hereditario hiperferritinemia-cataratas
→247691	Síndrome HERNS
86908	Síndrome HHE
415	Síndrome HHH
35878	Síndrome HI/HA
477	Síndrome HID
2189	Síndrome hidroletal
101091	Síndrome hiper-IgM tipo 4
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
73267	Síndrome hipernictemeral
2211	Síndrome hipertelorismo - hipospadias - polisindactilia
2213	Síndrome hipertelorismo - microtia - hendidura facial
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
401901	Síndrome Huntington-like asociada a C9ORF72
401901	Síndrome Huntington-like por expansiones de C9ORF72
363694	Síndrome HUPRA
2189	Síndrome hydrolethalus
→33364	Síndrome IBIDS
31709	Síndrome ICCA
64734	Síndrome ICE
2268	Síndrome ICF
447881	Síndrome idiopático de cabeza caída
91132	Síndrome IFAH
2273	Síndrome IFAP
371364	Síndrome IHPRF
85173	Síndrome IMAGe
90002	Síndrome indiferenciado del tejido conectivo
371364	Síndrome infantil de hipotonía - retraso psicomotor - facies característica

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
263553	Síndrome inflamatorio de descamación de la piel
99989	Síndrome intermedio DEND
1451	Síndrome IOMID
209981	Síndrome IRIDA
209943	Síndrome IRVAN
2306	Síndrome isotretinoina like
85200	Síndrome isquio-vertebral
2307	Síndrome IVIC
324999	Síndrome JMP
2332	Síndrome KBG
477	Síndrome KID
477	Síndrome KID/HID
281201	Síndrome KLICK
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 disfunciones mitocondriales múltiples tipo 3
464366	Síndrome letal de displasia esquelética - aquinesia fetal - contracturas - displasia torácica - hipoplasia pulmonar
464366	Síndrome letal de displasia esquelética-aquinesia fetal-contracturas-displasia torácica-hipoplasia pulmonar
293925	Síndrome letal de encefalocele occipital - displasia esquelética
480528	Síndrome letal de hidranencefalia - hernia diafragmática
478049	Síndrome letal de no compactación del ventrículo izquierdo - convulsiones - hipotonía - cataratas - retraso del desarrollo
2736	Síndrome letal onfalocele fisura palatina
99812	Síndrome LIG4
2331	Síndrome linfo-cutáneo-mucoso
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune
275517	Síndrome linfoproliferativo autoinmune con infecciones virales recurrentes
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por una haploinsuficiencia CTLA4
268114	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo 4
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo 5
268114	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo V
2407	Síndrome LOC
2406	Síndrome locked-in
2407	Síndrome LOGIC
468672	Síndrome MACOM
217335	Síndrome MACS
324972	Síndrome MAGIC
210272	Síndrome 'mal de débarquement'
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
→284963	Síndrome MASS
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
401973	Síndrome MEND
3332	Síndrome mesomélico de Werner
141194	Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 1
53719	Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 2
141199	Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 3
79113	Síndrome MFDM
590	Síndrome miasténico congénito
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
420611	Síndrome mieloproliferativo transitorio
457485	Síndrome MINDS
2556	Síndrome MLS
369970	Síndrome MMCAT
3434	Síndrome MMEP
2479	Síndrome MMR
77299	Síndrome MOBA
1305	Síndrome MODED
391641	Síndrome MODED tipo 1
397973	Síndrome MOMES
2563	Síndrome MOMO
75858	Síndrome MORM
35737	Síndrome 'Morning glory'
2717	Síndrome MOTA
231736	Síndrome MPCC
83473	Síndrome MPPH
263347	Síndrome MRCS
3109	Síndrome MRKH
247775	Síndrome MRKH tipo 1
2578	Síndrome MRKH tipo 2
1879	Síndrome MSBD
404463	Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos
2608	Síndrome N
→1359	Síndrome NAME
85196	Síndrome NAO
644	Síndrome NARP
2662	Síndrome naso dígito acústico
93606	Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)
2670	Síndrome nefrótico - anomalías oculares
300333	Síndrome nefrótico - pérdida de audición - síndrome epidermólisis ampollosa pretibial
300333	Síndrome nefrótico - pérdida de audición - síndrome epidermólisis bullosa pretibial
300333	Síndrome nefrótico - sordera - síndrome epidermólisis ampollosa pretibial

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
300333	Síndrome nefrótico - sordera - síndrome epidermólisis bullosa pretibial
306504	Síndrome nefrótico congénito - enfermedad pulmonar intersticial - síndrome de epidermólisis ampollosa
839	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
306507	Síndrome nefrótico de inicio infantil asociado a LAMB2
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
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
→69061	Síndrome nefrótico sensible a esteroides sin biopsia renal
398097	Síndrome neonatal de anticuerpos antifosfolípidos
438213	Síndrome neonatal de hipotonía-convulsiones-encefalopatía grave asociado a PURA
438216	Síndrome neonatal de hipotonía-convulsiones-encefalopatía grave asociado a PURA por una mutación puntual
2673	Síndrome neuro-facio-digito-renal
35664	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell
363400	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia
363400	Síndrome neurodegenerativo grave por deficiencia de BSCL2
85334	Síndrome neurodegenerativo ligado al X tipo Bertini
85336	Síndrome neurodegenerativo ligado al X tipo Hamel
217382	Síndrome neurodegenerativo por deficiencia de transporte cerebral de folatos
2316	Síndrome neuroectodérmico de Johnson
2676	Síndrome neuroectodérmico-endocrino
52430	Síndrome neuroesquelético pagetoide
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 neuromusculoesquelético facial de Chipre
370059	Síndrome NEVADA
59303	Síndrome NISCH
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 óculo aurículo fronto nasal
374	Síndrome óculo-aurículo-vertebral
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 Rutherfurd
1305	Síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal
391641	Síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal tipo 1
→293843	Síndrome oculo-esquelético-abdominal
2716	Síndrome óculo-esqueleto-renal
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental
2713	Síndrome óculo-ósteo-cutáneo
2307	Síndrome óculo-oto-radial
2714	Síndrome óculo-palato-cerebral
→293843	Síndrome óculo-palato-esquelético
2715	Síndrome óculo-reno-cerebeloso
2717	Síndrome óculo-trico-anal
2717	Síndrome óculo-trico-anal de Manitoba
157962	Síndrome oculoauricular tipo Schorderet
398156	Síndrome oculoauriculofrontonasal
2719	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross
2720	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus
2108	Síndrome oculomandibulofacial
99806	Síndrome oculootodental
2710	Síndrome ODD
1305	Síndrome ODED
391641	Síndrome ODED tipo 1
69082	Síndrome odonto-trico-onico-dígito-palmar
69082	Síndrome odonto-trico-onico-dígito-palmar tipo Mendoza-Valiente
2792	Síndrome OFC
2712	Síndrome OFCD
1106	Síndrome oftalmo-acromélico
3411	Síndrome OHVIRA
1183	Síndrome OMA

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
238744	Síndrome onico-dígito-mamario
2048	Síndrome opercular anterior bilateral
137831	Síndrome OPHN1
2319	Síndrome oro-cráneo-digital
2753	Síndrome oro-facio-digital tipo 4
434179	Síndrome oro-facio-digital tipo 14
434179	Síndrome orofaciodigital - microcefalia - malformación cerebral
141007	Síndrome orofaciodigital con anomalías de la retina
2756	Síndrome orofaciodigital con aplasia fibular
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1
2751	Síndrome orofaciodigital tipo 2
2752	Síndrome orofaciodigital tipo 3
2753	Síndrome orofaciodigital tipo 4
2919	Síndrome orofaciodigital tipo 5
2754	Síndrome orofaciodigital tipo 6
→2750	Síndrome orofaciodigital tipo 7
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
434179	Síndrome orofaciodigital tipo 14
2755	Síndrome orofaciodigital tipo Edwards
141000	Síndrome orofaciodigital tipo Gabrielli
2919	Síndrome orofaciodigital tipo Thurston
141136	Síndrome oromandibular
→293843	Síndrome OSA
2760	Síndrome OSLAM
2763	Síndrome osteo-cráneo-esplénico
2792	Síndrome oto-facio-cervical
2793	Síndrome oto-onico-peroneal
669	Síndrome oto-palato-digital
90650	Síndrome oto-palato-digital tipo 1
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2
2791	Síndrome otodental
141136	Síndrome otomandibular
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
32960	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral
32960	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del TNF
42642	Síndrome PFAPA
42775	Síndrome PHACE
171848	Síndrome PHARC
2876	Síndrome PHAVER
228410	Síndrome PHD
→33364	Síndrome PIBIDS
444138	Síndrome PLACK
71290	Síndrome plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielógena aguda
721	Sindrome plaquetario gris
2905	Síndrome POEMS
3453	Síndrome poliendocrino autoinmune tipo 1
3143	Síndrome poliendocrino autoinmune tipo 2
453533	Síndrome poliendocrino-polineuropatía
3453	Síndrome poliglandular autoinmune tipo 1
3143	Síndrome poliglandular autoinmune tipo 2
210144	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel
1183	Síndrome POMA
1916	Síndrome por dietilestilbestrol
1910	Síndrome por exposición fetal a la iodina
439822	Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D
2305	Síndrome por isotretinoina
2942	Síndrome post-polio
2942	Síndrome post-poliomielítico
2942	Síndrome post-poliomielitis
477673	Síndrome postnatal de microcefalia - hipotonía infantil - diplejía espástica - disartria - discapacidad intelectual
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 asociado a LMNA
363649	Síndrome progeroide de hipoplasia mandibular - sordera
2962	Síndrome progeroide tipo De Barsy
2963	Síndrome progeroide tipo Petty
457212	Síndrome progresivo de temblor esencial - trastorno del habla - dismorfismo facial - discapacidad intelectual - comportamiento anormal
228402	Síndrome pseudo-Angelman
314459	Síndrome pseudo-Demons-Meigs
314459	Síndrome pseudo-Meigs
263482	Síndrome pseudo-Morquio tipo 2
1229	Síndrome pseudo-TORCH
3103	Síndrome pseudotalidomida
3103	Síndrome pseudotalidomida SC
91135	Síndrome pseudoxantoma elástico-like
683	Síndrome PSP
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
3021	Síndrome RAPADILINO
93111	Síndrome RCAD
857	Síndrome REAR
71273	Síndrome renal del cascanueces
1475	Síndrome renal-coloboma
857	Síndrome renal-oído-anal-radial
140976	Síndrome RHYNS
420741	Síndrome RIDDLE
217335	Síndrome RIN2
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach
1509	Sindrome rótula-parva
818	Síndrome RSH
370938	Síndrome salt-and-pepper
369992	Síndrome SAM
397623	Síndrome SAMS
793	Síndrome SAPHO
370052	Síndrome SCALP
3134	Síndrome SCARF
95427	Síndrome secundario del intestino corto
230857	Síndrome SED/OI
43116	Síndrome serotoninérgico
199343	Síndrome SeSAME
369861	Síndrome SFID
2063	Síndrome SGFLD
3163	Síndrome SHORT
→33364	Síndrome SIBIDS
838	Síndrome SICRET

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
436274	Síndrome similar a PEX con retinosis pigmentaria
2701	Síndrome similar al de Noonan con cabello anágeno caduco
398079	Síndrome similar al Prader-Willi debido a una mutación puntual
314394	Síndrome SOFT
391677	Síndrome SOPH
464282	Síndrome SPPRS
140952	Síndrome STAR
57145	Síndrome SUNCT
457077	Síndrome TAFRO
3320	Síndrome TAR
2886	Síndrome TARP
284227	Síndrome TEMPI
91500	Síndrome TINU
85278	Síndrome tipo Angelman ligado al X
→95699	Síndrome tipo Antley-Bixler - genitales ambiguos - esteroidogénesis alterada
921	Síndrome tipo CHARGE
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
398073	Síndrome tipo Prader-Willi
171829	Síndrome tipo Prader-Willi por deleción 6q16
2969	Síndrome tipo Proteus
3105	Síndrome tipo Robinow
97297	Síndrome tipo trigonocefalia de Opitz
→3447	Síndrome tipo Weaver
1979	Síndrome tipo Werner por deficiencia combinada de factores de crecimiento
3327	Síndrome tiro-cerebro-renal
1335	Síndrome toracoabdominal
2950	Síndrome TPT-PS
32960	Síndrome TRAPS
3351	Síndrome trico-dental
3352	Síndrome trico-dento-óseo
3353	Síndrome trico-dermo-dental
84064	Síndrome trico-hepato-entérico
3354	Síndrome trico-oculo-dermo-vertebral
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital
502	Síndrome trico-rino-falángico tipo 2
77258	Síndrome trico-rino-falángico tipos 1 y 3
99688	Síndrome tricodérmico
3360	Síndrome tricodérmico - discapacidad intelectual
84064	Síndrome tricohepatoentérico
869	Síndrome triple A
3375	Síndrome Triple X
3375	Síndrome Triplo-X
69739	Síndrome troncoencefálico navajo
3033	Síndrome tubulorrenal primitivo
3138	Síndrome ulnar-mamario
3138	Síndrome ulnar-mamario de Pallister
357008	Síndrome urémico hemolítico atípico con deficiencia de DGKE
357008	Síndrome urémico hemolítico sin diarrea con deficiencia de DGKE
2704	Síndrome urofacial
2438	Síndrome útero-mano-pie
2614	Síndrome uña-rótula
3424	Síndrome velo-facio-esquelético
567	Síndrome velocardiofacial
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 (lisencefalia ligada al X con anomalías genitales)
3375	Síndrome XXX
353327	Síndromes miasténicos congénitos con defectos de la glicosilación
98913	Síndromes miasténicos congénitos postsinápticos
98914	Síndromes miasténicos congénitos presinápticos
98915	Síndromes miasténicos congénitos sinápticos
137686	Sinequia intrauterina
3275	Sinespondilismo
3246	Sinfalangismo - anomalías múltiples manos y pies
3237	Sinfalangismo - braquidactilia
3248	Sinfalangismo distal
3250	Sinfalangismo familiar proximal
3250	Sinfalangismo tipo Cushing
3262	Singnatia - anomalías múltiples
3263	Singnatia - fisura palatina
35099	Sinostosis bicoronal no sindrómica
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 lambdoidea familiar
71289	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegacariocítica
→193	Sinostosis radiocubital - retinosis pigmentaria
3269	Sinostosis radiocubital congénita
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
324977	Síntrome autoinflamatorio asociado al proteosoma
99104	Sinus coronario tipo CIA
3169	Sirenomelia
840	Siringoadenoma papilífero
840	Siringocistoadenoma papilífero
99856	Siringomielia congénita
370034	Siringomielia familiar
99858	Siringomielia idiopática
99856	Siringomielia primaria
99857	Siringomielia secundaria
2882	Sitosterolemia
157769	Situs ambiguo

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
157769	Situs ambiguous
157769	Situs ambiguus
157769	Situs inversus incompleto
157769	Situs inversus parcial
488437	SIX2-related frontonasal dysplasia
800	SJS
800	SJS1
3206	SJS2
95455	SJS-TEN
238459	SLC35A1-CDG
356961	SLC35A2-CDG
370943	SLC35A3-CDG
99843	SLC35C1-CDG
3144	SLC35D1-CDG
468699	SLC39A8-CDG
88633	SLK
818	SLOS
3261	SLPA
3156	SLSN
70	SMA
83330	SMA1
83418	SMA2
83419	SMA3
83420	SMA4
83330	SMA tipo 1
83418	SMA tipo 2
83419	SMA tipo 3
83420	SMA tipo 4
83330	SMA tipo I
83418	SMA tipo II
83419	SMA tipo III
83420	SMA tipo IV
83330	SMA-I
83418	SMA-II
83419	SMA-III
83420	SMA-IV
363447	SMALED
209341	SMALED1
363454	SMALED2
98920	SMARD1
404521	SMARD2
481	SMAX1
1145	SMAX2
139557	SMAX3
590	SMC
98959	SMCD
85167	SMD-CRD
33069	SMEI
477857	SMEM autosómica recesiva por deficiencia completa del receptor ROR-gamma
2286	SMMCI
86854	SMZL
634	SN
247790	Sobrecarga de hierro asociada a FTH1
247790	Sobrecarga de hierro ligada a FTH1
139507	Sobrecarga de hierro tipo africano
3181	Sobreelevación del omóplato
3157	SOD
99903	Sodoku
314769	Somatomamotropinoma
97283	Somatostatinoma
2704	Sonrisa invertida - vejiga neurógena
3224	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos
→52368	Sordera - atrofia óptica - demencia
85321	Sordera - discapacidad intelectual, tipo Martin-Probst
3218	Sordera - displasia epifisaria - estatura baja
3219	Sordera - displasia esquelética - cara tosca y labios grandes
3219	Sordera - displasia esquelética - granuloma labial
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
3232	Sordera - malformaciones del oído - parálisis facial
3230	Sordera - oligodoncia
3237	Sordera - síndrome de sinfalangismo tipo Hermann
3239	Sordera - vitiligo - acalasia
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
383	Sordera conductiva con fijación del estribo
383	Sordera de Nance
216452	Sordera genética postlingüística aislada
216452	Sordera genética postlingüística no sindrómica
216452	Sordera genética postlocutiva aislada
216452	Sordera genética postlocutiva no sindrómica
216445	Sordera genética prelingüística aislada
216445	Sordera genética prelingüística no sindrómica
216445	Sordera genética prelocutiva aislada
216445	Sordera genética prelocutiva 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
457223	Sordera neurosensorial sindrómica por COXPD
457223	Sordera neurosensorial sindrómica por una deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa
3235	Sordera progresiva con fijación del estribo
352403	SPARCA
352403	SPARCA1
314603	SPAX3
254343	SPAX4
313772	SPAX5
1182	SPAX7
158	SPCD
295195	SPD1
295197	SPD2
295199	SPD3
295197	SPD tipo Debeer
295199	SPD tipo Malik
295195	SPD tipo Vordingborg

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
2816	SPEMR
1855	SPENCD
→1855	SPENCDI
306617	SPG1
99015	SPG2
100985	SPG4
100986	SPG5A
100988	SPG6
99013	SPG7
100989	SPG8
100990	SPG9
320360	SPG de herencia materna
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
306511	SPG48
320385	SPG49
319199	SPG53
320380	SPG54
320375	SPG55
320411	SPG56
431329	SPG57
397946	SPG58
401795	SPG59
401800	SPG60
401780	SPG61
401785	SPG62
401805	SPG63
401810	SPG64
320396	SPG65
401815	SPG66
401820	SPG67
401825	SPG68
401830	SPG69
401835	SPG70
401840	SPG71
401849	SPG72
444099	SPG73
468661	SPG74
459056	SPG75
466722	SPG77
458803	Spinocerebellar ataxia 42
458798	Spinocerebellar ataxia type 41
488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome
437572	SPMD de inicio tardío asociada a MYH7
431272	SPMD ligado al X
320406	SPOAN
3198	SPS
443192	SPS clásico
431255	SPSMA
86884	SPTCL
51083	SQTS
324737	SRD5A3-CDG
83601	SREAT
221008	SRT1
221016	SRT2
330001	SSA
50944	SSPS
370927	SSR4-CDG
2323	SSS
36236	SSSS
97330	SST
36234	SST bacteriano
827	Stargardt 1
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
331226	Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2
169085	Susceptibilidad a infecciones respiratorias asociadas con mutaciones en la cadena CD8alpha
391311	Susceptibilidad a infecciones virales y micobacterianas
447740	Susceptibilidad a la periodontitis juvenil localizada
319605	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X
319623	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por deficiencia de CYBB
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por deficiencia de IKBKG
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al X por deficiencia de NEMO
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa de la interleucina 12B
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR1
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR2
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12B
319552	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1
319563	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor 2 del interferón-gamma
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del factor regulador de interferón 8
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89
319595	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1
319552	Susceptibilidad mendeliana a la deficiencia del receptor beta 1 de la interleucina 12

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
319581	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1
319589	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2
477857	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor RORgamma
319569	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1
319574	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2
289539	Susceptibilidad tumoral asociada a mutaciones en la línea germinal de BAP1
3193	SVAS
284388	SVCR
37202	SVD
902	SW
3205	SWS
90038	Sxt-SHU
86872	T-LGL
86871	T-PLL
447896	TACH
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
3282	Taquicardia auricular multifocal
3286	Taquicardia bidireccional inducida por catecolaminas
3283	Taquicardia del haz de His
3283	Taquicardia ectópica juntural
443236	Taquicardia ortostática familiar por deficiencia del transportador de norepinefrina
45453	Taquicardia ventricular incesante infantil
3286	Taquicardia ventricular paroxística maligna
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
3289	Taurodontismo
98960	TBCD
857	TBS
363976	TCG del hueso
66627	TCG tipo difuso
103918	TCP
2655	TD
1860	TD1
93274	TD2
2138	TDS 46,XX ovotesticular
755	TDS 46,XX por resistencia a la hormona luteinizante o por deficiencia de la subunidad beta de la hormona luteinizante
755	TDS 46,XX por resistencia a LH o por deficiencia de LHB
325448	TDS 46,XY por deficiencia de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	TDS 46,XY por deficiencia 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 deficiencia 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
280774	Telangiectasia esencial generalizada
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
353344	Telangiectasia macular idiopática tipo 1
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
251515	Tendón calcáneo corto
363483	Teratoma de los testículos
252018	Teratoma del sistema nervioso central
883	Teratoma extragonadal
398987	Teratoma inmaduro de ovario
398987	Teratoma maligno de ovario
141107	Teratoma nasofaríngeo
141077	Teratoma orofaríngeo
398987	Teratoma ovárico inmaduro
398987	Teratoma ovárico maligno
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 - discapacidad intelectual
210141	Tetraplejía espástica congénita hereditaria
3305	Tetraploidía
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
746	TFPD
99042	TGA con coartación

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
216729	TGA con malformación cardiaca
66627	TGCT
300857	THRLBCL
3328	Tibia ausente - polidactilia - quiste aracnoideo
2768	Tibia vara de Blount
2768	Tibia vara infantil
221091	Tic doloroso
83317	Tifus de las malezas
83314	Tifus epidémico
99991	Tifus epidémico reincidente
101334	Tifus indio transmitido por garrapatas
83315	Tifus murino
99990	Tifus recrudescente
2198	Tilosis - carcinoma esofágico
99867	Timoma
99868	Timoma maligno
263310	Timoma tipo A
263324	Timoma tipo AB
263317	Timoma tipo B
60014	Tinción de plata
60014	Tinción por exposición a plata
352540	TIO
1895	Tipo edimburgués
64744	Tiroiditis de Riedel
28378	Tirosinemia debida a deficiencia de TAT
28378	Tirosinemia debida a deficiencia de tirosina aminotransferasa
882	Tirosinemia hepatorrenal
28378	Tirosinemia oculocutánea
69723	Tirosinemia por deficiencia de 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenasa
69723	Tirosinemia por deficiencia de HPD
69723	Tirosinemia por deficiencia de la oxidasa del ácido 4-hidroxifenilpiruvico
882	Tirosinemia tipo 1
28378	Tirosinemia tipo 2
69723	Tirosinemia tipo 3
882	Tirosinemia tipo I
28378	Tirosinemia tipo II
69723	Tirosinemia tipo III
3402	Tirosinemia transitoria del neonato
3402	Tirosinemia transitoria del recién nacido
609	Titinopatía distal
420561	TMBTS
420611	TMD
609	TMD
314667	TMEM165-CDG
466703	TMEM199-CDG
213512	TMMM del ovario
99886	TNDM
100075	TNEG
238606	TOP
3341	Tortícolis - queloides - criptorquidismo - displasia renal
71518	Torticolis paroxística benigna de la infancia
75326	Tortuosidad arteriolar retinal
75326	Tortuosidad arteriolar retiniana
75326	Tortuosidad de las arterias retinianas
97330	TOS
357107	TOS arterial
100073	TOS neurogénica
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
251915	TPRP
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
860	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias
99042	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias con coartación
860	Transposición no corregida congénitamente de los grandes vasos
99042	Transposición no corregida congénitamente de los grandes vasos con coartación
2842	Transposición penoescrotal
3347	Traqueobroncomegalia
3347	Traqueobroncomegalia congénita
3347	Traqueobroncomegalia idiopática
3348	Traqueobroncopatía condro-osteoplástica
95430	Traqueomalacia congénita
90053	Trasplante de células hematopoyéticas
90796	Trastorno 46,XY del desarrollo sexual por deficiencia aislada de 17,20-liasa
1170	Trastorno cerebeloparenquimatoso autosómico recesivo 3
435934	Trastorno congénito de la glicosilación asociado a COG2
443811	Trastorno congénito de la glicosilación asociado a PGM3
3474	Trastorno congénito de la glicosilación por deficiencia de PIGL
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
86309	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1j
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
263494	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1o
280071	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1p
324737	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1q
300536	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1R
324422	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1s
329178	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1u

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
370921	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1w
370924	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1x
370927	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1y
448010	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1Z
397941	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2 por deficiencia de MAN1B1
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
263508	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2g
95428	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2h
263487	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2i
263501	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2j
314667	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2k
464443	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2l
356961	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2m
468699	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2n
468684	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2o
466703	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2p
79318	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ia
79319	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ib
79320	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ic
79321	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Id
79322	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ie
79323	Trastorno congénito de la glicosilación tipo If
79324	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ig
79325	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ih
79326	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ii
397941	Trastorno congénito de la glicosilación tipo II por deficiencia de MAN1B1
79329	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIa
79330	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIb
79332	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IId
79333	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIe
238459	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIf
263508	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIg
95428	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIh
263487	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIi
263501	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIj
314667	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIk
464443	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIl
356961	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIm
468699	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIn
468684	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIo
466703	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IIp
86309	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ij
79327	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ik
91131	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Im
244310	Trastorno congénito de la glicosilación tipo In
263494	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Io
280071	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ip
324737	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Iq
300536	Trastorno congénito de la glicosilación tipo IR
324422	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Is
329178	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Iu
370921	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Iw
370924	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ix
370927	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Iy
404448	Trastorno de anomalías congénitas múltiples ligadas a ADNP - discapacidad intelectual - espectro autista
435988	Trastorno de disritmia auricular-mobilidad intestinal crónico
2983	Trastorno del desarrollo sexual - discapacidad intelectual
2138	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular
755	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX por resistencia a LH o por deficiencia de LHB
168558	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY - insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1
90797	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY debido a insensibilidad parcial a andrógenos
325448	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de la subunidad beta de la hormona luteinizante
325448	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de LHB
753	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia en 5-alfa-reductasa 2
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
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
443087	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por una deficiencia testicular de 17,20-desmolasa
46348	Trastorno del dolor extremo paroxístico
352490	Trastorno del espectro autista por deficiencia 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
401973	Trastorno EBP masculino con defectos neurológicos
436169	Trastorno hemorrágico asociado a la trombomodulina
436169	Trastorno hemorrágico asociado a THBD
477787	Trastorno hemorrágico asociado con una deficiencia de fosfolipasa A2 alfa citosólica
420566	Trastorno hemorrágico por deficiencia de CalDAG-GEFI
420566	Trastorno hemorrágico por deficiencia del factor 1 de intercambio de guanina regulada por DAG y calcio
2571	Trastorno inmunoneurológico ligado al X
391343	Trastorno neurodegenerativo postviral letal
325345	Trastorno ovotesticular del desarrollo sexual 46,XY
247815	Trastorno peroxisomal moderado por deficiencia de PEX10
85453	Trastorno pigmentario reticular ligado al X
71290	Trastorno plaquetario familiar con neoplasia mieloide asociada
73267	Trastorno por ciclo vigilia-sueño diferente a 24 horas
871	Trastorno progresivo familiar de conducción cardiaca
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
112	Trastorno tubular de pérdida de sal tipo asa de Henle

Número ORPHA	Enfermedad
2973	Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías anorectales
2975	Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías esqueléticas
752	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa
86904	Trastornos linfoproliferativos asociados al uso de metotrexato
71519	Trastornos psicógenos del movimiento
238621	Tratamiento de la incontinencia fecal ligada a una anastomosis íleo-anal con bolsa
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
3361	Tricodisplasia xerodermia
867	Tricoepitelioma múltiple familiar
864	Tricofoliculoma
3363	Tricomegalia - degeneración retiniana - retraso de crecimiento
411788	Tricomegalia aislada familiar
565	Tricopoliodistrofia
33364	Tricotiodistrofia
→33364	Tricotiodistrofia tipo G
75378	Tricromasia de oligoconos
3369	Trigonocefalia - estatura baja - retraso de crecimiento
3368	Trigonocefalia - nariz bífida - anomalías de las extremidades
3365	Trigonocefalia - pulgares ensanchados
3366	Trigonocefalia aislada
1308	Trigonocefalia C de Opitz
468726	Trimetilaminuria primaria grave
3374	Triopía
3385	Tripanosomiasis africana
3386	Tripanosomiasis americana
3376	Triploidia
863	Triquinelosis
863	Triquinosis
3377	Trismus - pseudocamptodactilia
210576	Trismus congénito

Número ORPHA	Enfermedad
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
96096	Trisomía 4qter
96060	Trisomía 5 en mosaico
1742	Trisomía 5p
329802	Trisomía 5p13
228415	Trisomía 5q35
96097	Trisomía 5qter
1745	Trisomía 6p
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	Trisomia 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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
1705	Trisomía 14qter
1706	Trisomía 15 en mosaico
238446	Trisomía 15q11-q13
238446	Trisomía 15q11q13
1707	Trisomía 15qter
1708	Trisomía 16 en mosaico
370079	Trisomía 16p11.2 proximal
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
477817	Trisomía 17p11.2-p12
477817	Trisomía 17p11.2p12
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
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
1738	Trisomía del brazo corto del cromosoma 4
96072	Trisomía distal 4p
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 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
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 Xq27.3-q28
261483	Trisomía Xq27.3q28
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 aloinmune fetal y neonatal
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita
182050	Trombocitopenia asociada a MYH9
168629	Trombocitopenia autosómica con plaquetas normales
466806	Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria
67044	Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita
→182050	Trombocitopenia de May-Hegglin
225968	Trombocitopenia esencial familiar
71493	Trombocitopenia familiar
71493	Trombocitopenia hereditaria
480851	Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio temprano
268322	Trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales
3325	Trombocitopenia inducida por heparina
3002	Trombocitopenia inmune
852	Trombocitopenia ligada al X con plaquetas normales
851	Trombocitopenia Paris-Trousseau
3319	Trombocitopenia púrpura amegacariocítica congénita
182050	Trombocitopenia sindrómica asociada a MYH9
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
745	Trombofilia hereditara por deficiencia congénita de proteína C
82	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina
82	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina 3
217467	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de glicoproteína rica en histidina (poli-L)
217467	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de HRG
743	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de proteína S
745	Trombofilia hereditaria por deficiencia de PC
3325	Trombopenia inducida por heparina tipo 2
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
66627	TSGCT
91347	TSH-oma
289326	TSP
36234	TSS bacteriano
99919	TSS por estafilococos
99918	TSS por estreptococos
3389	Tuberculosis
112	Tubulopatía perdedora de sal tipo asa de Henle
3390	Tubulopatía proximal - diabetes mellitus - ataxia cerebelosa
3392	Tularemia
180237	Tumor benigno de la trompa de Falopio
180284	Tumor benigno ductal de la mama
874	Tumor cardiaco del adulto
875	Tumor cardíaco del niño
875	Tumor cardíaco primario pediátrico
213837	Tumor cervical maligno de células germinales
157826	Tumor congénito de células gingivales
157826	Tumor congénito de células granulares
319667	Tumor conjuntival linfoide primario

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
329984	Tumor de células caliciformes
842	Tumor de células germinales seminomatoso de los testículos
424080	Tumor de células gigantes osteoclásticas de páncreas
66627	Tumor de células gigantes tipo difuso
458768	Tumor de Dabska
370334	Tumor de Ewing extraesquelético
370334	Tumor de Ewing extraóseo
199260	Tumor de Keasby
99978	Tumor de Klatskin
199267	Tumor de Reye
876	Tumor de saco vitelino
876	Tumor de seno endodérmico
654	Tumor de Wilms
391651	Tumor del cuerpo carotídeo
391651	Tumor del glomus
251919	Tumor del parénquima pineal de diferenciación intermedia
252006	Tumor del saco vitelino del sistema nervioso central
252006	Tumor del saco vitelino del SNC
252006	Tumor del seno endodérmico del sistema nervioso central
252006	Tumor del seno endodérmico del SNC
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
97287	Tumor endocrino bronquial
276148	Tumor epitelial benigno de las glándulas salivales
276145	Tumor epitelial maligno de las glándulas salivales
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
99867	Tumor epitelial tímico primario
44890	Tumor estromal gastrointestinal
231632	Tumor extrasuprarrenal productor de aldosterona
199267	Tumor fibroso digital recurrente de la infancia
2126	Tumor fibroso solitario
180261	Tumor filode
363494	Tumor germinal no disgerminomatoso de los testículos
363494	Tumor germinal no seminomatoso de los testículos
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
206489	Tumor maligno de células germinales de vagina
99912	Tumor maligno de células germinales disgerminomatoso de ovario
206538	Tumor maligno de células germinales no disgerminomatoso de ovario
3148	Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica
99917	Tumor maligno de las células esteroideas del ovario, sin especificar
180242	Tumor maligno de las trompas de Falopio
180242	Tumor maligno de trompas
252212	Tumor maligno de vaina nerviosa periférica con diferenciación rabdomiosarcomatosa
464359	Tumor metanéfrico benigno
86850	Tumor mieloide extramedular
178342	Tumor miofibroblástico inflamatorio
180234	Tumor mixto de celulas germinales
252021	Tumor mixto de células germinales del sistema nervioso central
213787	Tumor mülleriano mixto maligno cervical
213787	Tumor mülleriano mixto maligno de cuello de útero
213610	Tumor mülleriano mixto maligno de cuerpo de útero
213512	Tumor mülleriano mixto maligno de ovario
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
370348	Tumor neuroectodérmico primitivo periférico
100079	Tumor neuroendocrino apendicular
329977	Tumor neuroendocrino apendicular clásico
329977	Tumor neuroendocrino clásico del apéndice
100080	Tumor neuroendocrino de colon
213736	Tumor neuroendocrino de cuerpo de útero bien diferenciado
100086	Tumor neuroendocrino de la vesícula biliar
100083	Tumor neuroendocrino de laringe
100081	Tumor neuroendocrino de recto
100079	Tumor neuroendocrino del apéndice
100082	Tumor neuroendocrino del canal anal
213736	Tumor neuroendocrino del endometrio bien diferenciado
100078	Tumor neuroendocrino del íleon
100084	Tumor neuroendocrino del oído medio
100077	Tumor neuroendocrino del yeyuno
100075	Tumor neuroendocrino gástrico
464756	Tumor neuroendocrino gástrico familiar tipo 1
456333	Tumor neuroendocrino hereditario del intestino delgado
100081	Tumor neuroendocrino rectal
97289	Tumor neuroendocrino tímico
251946	Tumor neuroepitelial disembrioplásico
251975	Tumor neuroepitelial disembrioplásico del cerebelo
447777	Tumor odontogénico queratoquístico
363976	Tumor óseo de células gigantes
206473	Tumor ovárico de bajo potencial maligno
99915	Tumor ovárico maligno de células de la granulosa
99916	Tumor ovárico maligno de células de Sertoli-Leydig
99916	Tumor ovárico maligno de las células de Sertoli-Leydig
213512	Tumor ovárico maligno mixto epitelial y mesenquimatoso

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
213512	Tumor ovárico mülleriano mixto maligno
99916	Tumor ovárico virilizante
98593	Tumor palpebral neurogénico
424080	Tumor pancreático de células gigantes osteoclásticas
251915	Tumor papilar de la región pineal
69077	Tumor rabdoide
231108	Tumor rabdoide familiar
69077	Tumor rabdoide maligno
654	Tumor renal embrionario
353356	Tumor retiniano vasoproliferativo
99889	Tumor secretor de ACTH ectópico
97282	Tumor secretor de VIP
66627	Tumor tenosinovial de células gigantes
99966	Tumor teratoideo rabdoide atípico
842	Tumor testicular de células germinales seminomatoso
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales
363494	Tumor testicular germinal no disgerminomatoso
363494	Tumor testicular germinal no 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
50944	Tumores ecrinos-displasia ectodérmica
83454	Tumores glómicos múltiples
99070	Tunel aorto-ventricular derecho
99071	Tunel aorto-ventricular izquierdo
3400	Túnel ventrículo izquierdo-aorta
879	Tungosis
63440	Turricefalia
279914	UI
2032	UIP
3405	Ulceración del cordón umbilical - atresia intestinal
308	ULD
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) materna
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
96194	UPD20 paterna
431341	Uraco permeable
976	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina
3467	Urolitiasis xántica
280379	Uroporfiria eritropoyética asociada a neoplasias mieloides
37748	Urticaria crónica con gammapatía
37748	Urticaria crónica con macroglobulinemia
47045	Urticaria familiar por frío
300359	Urticaria familiar por frío atípica
300359	Urticaria familiar por frío con inmunodeficiencia variable común
575	Urticaria neutrofílica
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 y hemivagina ciega
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 unicorne con cuerno rudimentario
180074	Útero unicorne sin cuerno rudimentario
180074	Útero unicorne verdadero
280914	Uveítis anterior idiopática
279922	Uveítis anterior infecciosa
209959	Uveítis facoanafiláctica
209959	Uveítis inducida por lentes
279914	Uveítis intermedia
279928	Uveítis paraneoplásica
280917	Uveítis posterior idiopática
279919	Uveítis posterior infecciosa
79098	Uveítis simpática
99771	Úvula bífida
370109	v-AT
3412	VACTERL con hidrocefalia
180154	Vagina septada
402075	Válvula aórtica bicúspide familiar
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
435372	Válvula uretral anterior
93110	Válvula uretral posterior
100070	Variante agramatical de APP
100070	Variante agramátical de la afasia progresiva primaria
158799	Variante aleucémica de la leucemia mastocítica
275864	Variante conductual de la demencia frontotemporal
370109	Variante de ataxia-telangiectasia
99844	Variante de DAL-1
93926	Variante de fusión interhemisférica media
99844	Variante de la deficiencia de adhesión leucocitaria 1
79253	Variante de la fenilcetonuria
79253	Variante de la PKU
300878	Variante de la reticuloendoteliosis leucémica
319340	Variante del complejo de Carney
1147	Variante del síndrome de Freeman-Sheldon
3095	Variante del síndrome de Rett
231426	Variante faríngea-cérvico-braquial del síndrome de Guillain-Barré

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
93926	Variante interhemisférica media de la holoprosencefalia
86870	Variante linfoblastoide de linfoma de células NK
250831	Variante logopénica 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
213574	Variantes raras del adenocarcinoma de cuerpo de útero
36412	Vasculitis anti-C1q
91138	Vasculitis crioglobulinémica
889	Vasculitis cutánea de vasos pequeños
761	Vasculitis IgA
251325	Vasculitis inducida por medicamentos
889	Vasculitis leucocitoclástica cutánea
251328	Vasculitis no clasificada
404553	Vasculitis por deficiencia de ADA2
889	Vasculitis por hipersensibilidad
889	Vasculitis por hipersensibilidad cutánea
761	Vasculitis por inmunoglobulina A
48435	Vasculitis postinfecciosa
140989	Vasculitis primaria del sistema nervioso central
40923	Vasculitis retiniana idiopática
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica de Mac Duffie
36412	Vasculitis urticarial hipocomplementémica de McDuffie
425120	Vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia
221126	Vasculopatía cerebral glomeruloide proliferativa
→247691	Vasculopatía cerebrorretiniana
280779	Vasculopatía colágena cutánea
221126	Vasculopatía encefaloclástica proliferativa
221126	Vasculopatía proliferativa e hidrocefalia/hidrancefalia
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral
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
289157	VDDR-I
2460	VDEGS
93160	VDRR II
84085	Vejiga neurogénica no neurogénica
84085	Vejiga neuropática oculta
140481	Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante
64743	Venopatía portal obliterante
2037	Ventana aortopulmonar congénita
141096	Ventana nasal supernumeraria
443988	Ventriculomegalia con enfermedad quística renal
1461	Ventrículos superoinferiores
171684	Vestibulopatía bilateral idopática
402823	VHD
892	VHL
97282	VIPoma
402823	Virus de la hepatitis D
91495	Vítreo primario hiperplásico persistente
898	Vitreorretinopatía asociada a VCAN
891	Vitreorretinopatía exudativa familiar
329211	Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular autosómica dominante
26793	VLCADD
386	VMC
443988	VMCKD
83454	VMGLOM
91495	VPHP
353356	VPTR
357131	VTOS
289365	VUR familiar
888	VWS
280558	WABS
90033	wAHA
90033	wAIHA
906	WAS
284395	WDFA
99971	WDLS
603	WDM
51636	WILM
1667	WRS
894	WS1
895	WS2
896	WS3
163746	WS4 'plus'
2834	WSS
3459	WTS
899	WWS
9	X cuádruple
43	X-ALD
300373	X-LAG (acrogigantismo ligado al X)
448372	X-LAG (acrogigantismo ligado al X) debido a dup(X)q(26)
448348	X-LAG (acrogigantismo ligado al X) debido a una mutación puntual
482606	X-linked keloid scarring-reduced joint mobility-increased optic cup-to-disc ratio syndrome
3467	Xantinuria clásica
3467	Xantinuria hereditaria
93601	Xantinuria tipo I
93602	Xantinuria tipo II
251607	Xantoastrocitoma pleomórfico
158000	Xantogranuloma juvenil
158011	Xantogranuloma necrobiótico
158003	Xantoma diseminado
158008	Xantoma papular
909	Xantomatosis cerebrotendinosa
67044	XDAT
53351	XDP
293621	XECD
3202	Xerocitosis hereditaria
910	Xeroderma pigmentoso
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante
181	XHED
101088	XHIGM
3469	Xk aprosencefalia
596	XLCNM
443197	XLDPP
264580	XLG
89936	XLH
461	XLI
776	XLMR con hábito marfanoide
596	XLMTM
54	XLOA
306597	XLOS
2442	XLP
443197	XLP
85453	XLPDR
443197	XLPP
792	XLRS
75563	XLSA
2802	XLSA-A
231393	XLTT
317476	XMEN
178461	XMPMA
363654	XPDS

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Número ORPHA	Enfermedad
90342	XPV
243	XX-GD
370930	XYLT1-CDG
707	Yersiniosis
99829	YF
662	YNS
2828	YOPD
99100	Yuxtaposición de las aurículas
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

→ Esta enfermedad está obsoleta y ha sido sustituida por otra (consulte el anexo). Ahora debe utilizarse el número ORPHA indicado.

Listado de enfermedades que sustituyen a las entidades obsoletas

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	85337	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Zorick
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	79458	Síndrome de Oley
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	79458	Hipotricosis congénita - milia
138	Síndrome CHARGE	1474	Coloboma - microftalmia - cardiopatía - sordera
138	Síndrome CHARGE	1474	Síndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
144	Síndrome de Lynch	99817	Síndrome de Turcot sin poliposis
175	Hipoplasia de cartílago-pelo	1838	Displasia metafisaria sin hipotricosis
175	Hipoplasia de cartílago-pelo	93275	Displasia tanatofórica, variante de Glasgow
193	Síndrome de Cohen	3084	Síndrome de Morhosseini-Holmes-Walton
193	Síndrome de Cohen	2829	Síndrome de Partington Anderson
193	Síndrome de Cohen	3271	Sinostosis radiocubital - retinosis pigmentaria
244	Discinesia ciliar primaria	98861	Síndrome de los cilios inmóviles, tipo Kartagener
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	85291	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Wittwer
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	98788	Síndrome de Pitt-Rogers-Danks
288	Eliptocitosis hereditaria	98867	Piropoiquilocitosis hereditaria
288	Eliptocitosis hereditaria	98864	Eliptocitosis común hereditaria
288	Eliptocitosis hereditaria	98865	Eliptocitosis hereditaria homocigota
300	Deficiencia de enzima bifuncional	2981	Síndrome de pseudo-Zellweger
528	Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip	1060	Angiomatosis quística - síndrome de Seip
528	Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip	1060	Síndrome de Brunzell
636	Neurofibromatosis tipo 1	3444	Síndrome de Watson
636	Neurofibromatosis tipo 1	3444	Estenosis pulmonar - manchas café con leche
636	Neurofibromatosis tipo 1	2029	Fibromatosis múltiple no osificante
636	Neurofibromatosis tipo 1	2029	Síndrome de Jaffe-Campanacci
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	79289	Enfermedad de Niemann-Pick tipo D
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	79289	Enfermedad de Niemann-Pick tipo Nueva Escocia
672	Síndrome de Pallister-Hall	2113	Hamartomas hipotalámicos
682	Parálisis periódica hipercalémica	680	Parálisis periódica normocalémica
682	Parálisis periódica hipercalémica	680	NormoKPP
682	Parálisis periódica hipercalémica	680	NormoPP
682	Parálisis periódica hipercalémica	680	Parálisis periódica normocalémica sensible al potasio
682	Parálisis periódica hipercalémica	680	Parálisis periódica tipo 3
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	85333	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - paraplejía espástica con depósitos de hierro
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	85333	Síndrome de Arena
776	Hábito marfanoide con discapacidad intelectual ligada al X	163953	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Raymond
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	1831	Síndrome de De Hauwere
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	1831	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	1831	Síndrome de De Hauwere-Chitty
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	1219	Aurocefalosindactilia
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	1219	Síndrome de Kurczynski-Casperson
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	3106	Síndrome de Robinow-Sorauf
798	Síndrome de Schinzel-Giedion	3118	Síndrome de Rudiger
823	Espina bífida aislada	93968	Meningocele
869	Síndrome triple A	99777	Síndrome de acalasia alacrimia
897	Síndrome de Waardenburg-Shah	918	Síndrome ABCD
910	Xeroderma pigmentoso	1569	Síndrome de De Sanctis-Cacchione
912	Síndrome de Zellweger	1271	Síndrome de Bowen
955	Acroosteolisis tipo dominante	2853	Peroné en serpentín - riñón poliquístico
955	Acroosteolisis tipo dominante	2853	Síndrome de Exner
969	Displasia acromícrica	2569	Síndrome de Moore-Federman
969	Displasia acromícrica	2569	Enanismo - contracturas articulares - anomalías oculares
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal	995	Síndrome de aquinesia fetal ligada al X
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal	995	Síndrome de Holmes-Benacerraf
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	1401	Síndrome CHANDS
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	1401	Cabellos rizados - anquiloblefaron - displasia ungueal

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	1401	Síndrome de Baughman
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	3022	Síndrome de Rapp-Hodgkin
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	3022	Displasia ectodérmica tipo Rapp-Hodgkin
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	3022	RHS
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	3022	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-paladar hendido/labio leporino
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	3022	Síndrome de displasia ectodérmica tipo Rapp-Hodgkin
1071	Anquiloblefaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	99694	Síndrome de sinequia alveolar-anquiloblefaron-displasia ectodérmica
1159	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil	2654	Enanismo sindesmo displásico
1159	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil	2654	Síndrome de Laplane-Fontaine-Lagardere
1200	Síndrome de atresia coanal - pérdida de audición - defectos cardíacos - dismorfismo craneofacial	77302	Displasia óculo-oto-facial
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus	3349	Síndrome de Treft-Sanborn-Carey
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus	3212	Atrofia óptica autosómica dominante y sordera congénita
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus	3212	Síndrome de Konigsmark-Knox-Hussels
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas	79446	Síndrome de pterigium múltiple tipo Aslan
1263	Displasia en boomerang	156723	Displasia de Piepkorn
1263	Displasia en boomerang	156723	Costillas cortas - craneosinostosis - polisindactilia
1263	Displasia en boomerang	156723	Costillas pequeñas - craneosinostosis - polisindactilia
1299	Síndrome branquio-esqueleto-genital	157788	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera
1359	Complejo de Carney	623	Síndrome NAME
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	228407	Síndrome de dismorfismo craneofacial - anomalías esqueléticas - discapacidad intelectual
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	228407	Síndrome de defecto de TMCO1
1466	Síndrome COFS	1317	Síndrome CAMFAK
1487	Síndrome de Cooks	2355	Síndrome de Kumar Levick

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
1487	Síndrome de Cooks	2355	Anoniquia - onicodistrofia - braquidactilia tipo B - ectrodactilia
1509	Sindrome rótula-parva	3112	Aplasia de rótula - coxa vara - sinostosis tarsal
1643	Síndrome de microdeleción Xp22.3	431	Hipogonadismo congénito masculino con ictiosis
1658	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar	1235	Síndrome de Basan
1762	Trisomía Xq28	85281	Síndrome de duplicación de MECP2
1762	Trisomía Xq28	85281	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Lubs
1762	Trisomía Xq28	85281	Síndrome de Lubs-Arena
1762	Trisomía Xq28	85281	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía - infecciones recurrentes
1768	Disgenesia caudal familiar	1850	Síndrome de displasia renal - megacistis - sirenomelia
1768	Disgenesia caudal familiar	1850	Síndrome de Selig-Benacerraf-Greene
1855	Espondiloencondrodisplasia	50816	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
1855	Espondiloencondrodisplasia	50816	Espondiloencondrodisplasia con inmunodeficiencia combinada
1855	Espondiloencondrodisplasia	50816	SPENCDI
1855	Espondiloencondrodisplasia	50816	Síndrome de Roifman-Melamed
1896	Síndrome EEC	1888	Ectrodactilia - displasia ectodérmica
1896	Síndrome EEC	1889	Ectrodactilia - fisura palatina
1896	Síndrome EEC	2389	Síndrome de Lewis-Pashayan
1896	Síndrome EEC	2389	Fisura labiopalatina - ectrodactilia
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis	2691	Síndrome de Nevo
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezón	3391	Síndrome de Tuffli Laxova
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezón	3391	Displasia ectodérmica - quiste adrenal
2052	Síndrome de Fraser	2051	Síndrome Fraser like
2199	Queratodermia palmoplantar epidermolítica	496	Queratodermia palmoplantar de Thost-Unna
2199	Queratodermia palmoplantar epidermolítica	89833	Queratodermia palmoplantar con queratina tonotubular
2353	Síndrome de Schilbach-Rott	1251	Síndrome blefaro-facio-esquelético
2353	Síndrome de Schilbach-Rott	1251	Síndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini
2470	Síndrome de Matthew-Wood	91129	Anoftalmía - anomalías cardíacas y pulmonares - discapacidad intelectual

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
2510	Síndrome Micro	2895	Síndrome de Pinsky-Di George-Harley
2510	Síndrome Micro	2895	Microftalmia - discapacidad intelectual
2512	Microcefalia primaria autosómica recesiva	52183	Condensación prematura de cromosomas con microcefalia y discapacidad intelectual
2526	Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía	1432	Coriorretinopatía - microcefalia, autosómica dominante
2609	Deficiencia aislada del complejo I	936	Acidemia succínica
2616	Síndrome 3M	2661	Enanismo - vértebras altas
2637	Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II	46658	Estatura baja primordial - microdoncia - dientes opalescentes sin raíces
2686	Neutropenia cíclica	2689	Neutropenia intermitente
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	1981	Síndrome de Fanconi - ictiosis - dismorfismo
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	1981	Síndrome de Deal-Barratt-Dillon
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	3438	Anomalía de las vías biliares - insuficiencia renal
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	3438	Colestasis - insuficiencia renal tubular
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	3438	Síndrome de Lutz-Richner-Landolt
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental	3013	Radiculomegalia de caninos - cataratas congénitas
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental	3013	Síndrome de Marashi-Gorlin
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	90649	Síndrome orofaciodigital tipo 7
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	90649	OFD7
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	90649	Síndrome de Whelan
2796	Paquidermoperiostosis	964	Síndrome de acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneal
2882	Sitosterolemia	101022	Macrotrombocitopenia mediterránea
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson	3333	Displasia del tejido conjuntivo tipo Spellacy
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	2649	Enanismo - discapacidad intelectual - anomalías oculares - fisura labiopalatina
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	94084	Paquigiria - epilepsia - discapacidad intelectual - dismorfias
3057	Deficiencia de monoamina oxidasa A	3065	Discapacidad intelectual ligada al X - anomalía en el metabolismo de la monoamino oxidasa A
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1102	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1102	Monosomía 14q22

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1102	Síndrome de Al Frayh-Facharzt-Haque
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1102	Síndrome de Al frayh facharzt haque
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1102	Síndrome de microdeleción 14q22
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	1678	Síndrome de Dincsoy-Salih-Patel
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	2245	Hipopituitarismo - polidactilia postaxial
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	2245	Síndrome de Culler-Jones
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	2243	Hipopituitarismo - micropene - fisura labiopalatina
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	2244	Hipopituitarismo - microftalmia
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	2244	Síndrome de Kaplowitz-Bodurtha
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	370006	Síndrome de insuficiencia hipotalámica-microcefalia secundaria-discapacidad visual-anomalías urinarias
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	93943	Disgenesia del cuerpo calloso - hipopituitarismo
3202	Estomatocitosis hereditaria deshidratada	100039	Pseudohiperpotasemia familiar tipo 1
3253	Síndrome de Zlotogora-Ogur	90338	Displasia ectodérmica tipo isla Margarita
3447	Síndrome de Weaver	3446	Síndrome tipo Weaver
3460	Síndrome de Torg-Winchester	2775	Osteólisis carpotarsiana autosómica recesiva
3460	Síndrome de Torg-Winchester	2775	Osteólisis multicéntrica hereditaria
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Síndrome de alopecia-hipogonadismo-trastorno extrapiramidal
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Síndrome de Devriendt-Legius-Fryns
3471	Síndrome de Young	1301	Bronquiectasias oligospermia
33001	Linfedema - distiquiasis	1683	Distiquiasis anomalías cardiovasculares
33001	Linfedema - distiquiasis	2419	Linfedema ptosis
33364	Tricotiodistrofia	1245	Síndrome BIDS
33364	Tricotiodistrofia	670	Síndrome PIBIDS
33364	Tricotiodistrofia	453	Síndrome IBIDS
33364	Tricotiodistrofia	2739	Onicotricodisplasia y neutropenia
33364	Tricotiodistrofia	2739	Síndrome de Itin
33364	Tricotiodistrofia	2739	Tricotiodistrofia tipo G
33364	Tricotiodistrofia	3123	Síndrome del cabello quebradizo, tipo Sabinas
33364	Tricotiodistrofia	3123	Cabello quebradizo - discapacidad intelectual
33364	Tricotiodistrofia	231256	Beta-talasemia - tricotiodistrofia
33364	Tricotiodistrofia	75790	Síndrome de Pollit

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
33364	Tricotiodistrofia	75790	Síndrome de tricorrexis nodosa
33364	Tricotiodistrofia	75789	Síndrome SIBIDS
35069	Distrofia neuroaxonal infantil	2174	Síndrome de Hunter-Carpenter-McDonald
36899	Síndrome de distonía-mioclonía	210566	Distonía mioclónica 15
36899	Síndrome de distonía-mioclonía	210566	DYT15
42738	Neutropenia congénita grave	37629	Neutropenia neonatal
42775	Síndrome PHACE	1564	Malformación de Dandy-Walker - hemangioma facial
42775	Síndrome PHACE	3195	Esternón malformación displasia vascular
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	3213	Sordera - atrofia óptica - demencia
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	3213	Síndrome de Jensen
52430	Miopatía de cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal	54238	Distrofia miotónica tipo 3
53271	Síndrome de Muenke	1535	Craneosinostosis - braquidactilia
53271	Síndrome de Muenke	1535	Síndrome de Glass-Chapman-Hockley
56304	Atelosteogénesis tipo 2	2640	Enanismo letal con extremidades cortas tipo McAlister Crane
56304	Atelosteogénesis tipo 2	2640	Síndrome de McAlister-Crane
60030	Síndrome de Loeys-Dietz	97295	Síndrome de Furlong
60030	Síndrome de Loeys-Dietz	97295	Constitución marfanoide - síndrome de craneosinostosis
60030	Síndrome de Loeys-Dietz	97295	Hábito marfanoide - síndrome de craneosinostosis
69061	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	97552	Síndrome nefrótico sensible a esteroides sin biopsia renal
69735	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia	2087	Síndrome de glomerulopatía - pelo ralo - telangiectasias
79189	Trastorno de la biogénesis peroxisomal	34	Acidemia pipecólica
79189	Trastorno de la biogénesis peroxisomal	34	Hiperpipecolemia
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib	79261	Glucogenosis tipo 1D
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib	79260	Glucogenosis tipo 1C
79452	Enfermedad de Milroy	79450	Linfedema congénito primario no hereditario

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
79452	Enfermedad de Milroy	79450	Enfermedad tipo Milroy
79500	Síndrome DOORS	1674	Síndrome digito-reno-cerebral
79500	Síndrome DOORS	1674	Braquidactilia - ausencia de falanges distales
79500	Síndrome DOORS	1674	Síndrome de Eronen-Somer-Gustafsson
79502	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2	736	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux
83628	Síndrome PELVIS	2125	Hemangiomas sacros - anomalías congénitas múltiples
85199	Craneosinostosis - anomalías anales - poroqueratosis	2060	Síndrome de Fukuda-Miyanomae-Nakata
85293	Síndrome de Cabezas	85289	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Vitale
86872	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	2687	Neutropenia y hiperlinfocitosis en grandes linfocitos granulosos
90186	Enfermedad de Meige	90185	Linfedema primario de inicio tardío no hereditario
90186	Enfermedad de Meige	90185	Enfermedad tipo Meige
90340	Síndrome de Blau	90341	Sarcoidosis de inicio precoz
91387	Aneurisma aórtico torácico familiar	88636	Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial
93284	Displasia espondiloepifisaria tardía	163673	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers
93284	Displasia espondiloepifisaria tardía	163673	Displasia espondiloepifisaria - distrofia corneal punteada
93284	Displasia espondiloepifisaria tardía	163673	Displasia espondiloepifisaria - distrofia puntiforme de la córnea
93950	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Sutherland-Haan	93944	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Fichera
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	63269	Síndrome de Antley-Bixler con anomalías genitales y alteración de la esteroidogénesis
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	63269	Síndrome de Antley-Bixler asociado a POR
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	63269	Síndrome de Antley-Bixler tipo 2
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa	63269	Síndrome tipo Antley-Bixler - genitales ambiguos - esteroidogénesis alterada
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	56965	Parálisis bulbar progresiva de la niñez
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	56965	Enfermedad de Fazio-Londe

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	98770	Ataxia espinocerebelosa tipo 16
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	98770	SCA16
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	101107	Ataxia espinocerebolosa tipo 22
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	101107	SCA22
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante	98812	Discinesia paroxística hipogénica
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante	98812	Discinesia paroxística hipnagógica
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante	98812	Discinesia paroxística nocturna
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante	98812	Distonía paroxística hipnagógica
98784	Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante	98812	Distonía paroxística nocturna
98808	Distonía dopa-sensible autosómica dominante	101151	Distonia 14 (DYT14)
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	98968	Distrofia corneal central discoide
168569	Síndrome H	254723	Síndrome de hipertricosis pigmentada con diabetes insulino dependiente
168569	Síndrome H	254723	PHID
168569	Síndrome H	254712	Histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva
168569	Síndrome H	254712	Enfermedad de Rosaï-Dorfman familiar
168569	Síndrome H	254712	SHML familiar
168569	Síndrome H	254707	Histiocitosis de Faisalabad
168569	Síndrome H	254707	FHC
182050	Enfermedad asociada a MYH9	850	Trombocitopenia de May-Hegglin
182050	Enfermedad asociada a MYH9	850	Anomalía de May-Hegglin
182050	Enfermedad asociada a MYH9	850	MHA
182050	Enfermedad asociada a MYH9	850	Síndrome de May-Hegglin
182050	Enfermedad asociada a MYH9	1984	Síndrome de Fechtner
182050	Enfermedad asociada a MYH9	1019	Síndrome de Epstein
182050	Enfermedad asociada a MYH9	1019	Síndrome de Alport con plaquetas gigantes
182050	Enfermedad asociada a MYH9	807	Síndrome de Sebastian
216866	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma clásica	157855	Síndrome de HARP

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
216866	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma clásica	157855	Hipoprebetalipoproteinemia - acantocitosis - retinosis pigmentaria - degeneración del pálido
216866	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma clásica	157855	Hipoprebetalipoproteinemia - acantocitosis - retinosis pigmentaria - degeneración palidal
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria	2486	Anomalía de miembros transversa hemangioma
231568	Epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada	216989	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante tipo Pasini
231568	Epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada	216989	Epidermólisis bullosa distrófica autosómica dominante tipo Pasini
231568	Epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada	79407	Epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante tipo Cockayne-Touraine
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral	3421	Vasculopatía cerebrorretiniana
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral	3421	Síndrome de Grand-Kaine-Fulling
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral	63261	Síndrome HERNS
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral	71291	Retinopatía hereditaria vascular
247691	Vasculopatía retiniana y leucoencefalopatía cerebral	71291	Retinopatía hereditaria vascular - fenómeno de Raynaud - migraña
261483	Síndrome de duplicación Xq27.3-q28	3423	Síndrome de Vasquez-Hurst-Sotos
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3	1792	Disostosis humero espinal
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3	93280	Displasia espondiloepifisaria tipo Omani
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3	93280	Disostosis humero-espinal
264200	Síndrome de microdeleción 14q22q23	2055	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
264200	Síndrome de microdeleción 14q22q23	2055	Síndrome de Frias
284963	Síndrome de Marfan tipo 1	99715	Síndrome MASS
284963	Síndrome de Marfan tipo 1	99715	Síndrome de válvula mitral-aorta-esqueleto-piel
289825	Linfedema primario de inicio tardío	77242	Linfedema tardío
289825	Linfedema primario de inicio tardío	77241	Linfedema praecox
293843	Síndrome 3MC	2453	Síndrome de Malpuech
293843	Síndrome 3MC	2453	Síndrome 3MC3
293843	Síndrome 3MC	2453	Síndrome de la hendidura facial de Malpuech
293843	Síndrome 3MC	2506	Síndrome de Michels
293843	Síndrome 3MC	2506	Síndrome 3MC1
293843	Síndrome 3MC	2506	Síndrome óculo-palato-esquelético
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome de Carnevale

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
293843	Síndrome 3MC	2998	Ptosis - estrabismo - diástasis del recto abdominal
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome 3MC2
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome OSA
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome de Mingarelli
293843	Síndrome 3MC	2998	Síndrome oculo-esquelético-abdominal
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas - atresia intestinal - hipoplasia de la vesícula biliar	137862	Síndrome de Martínez-Frías
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas - atresia intestinal - hipoplasia de la vesícula biliar	137862	Atresia biliar extrahepática y duodenal - páncreas hipoplásico - malrotación intestinal
300751	Miocardiopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA	83618	Miocardiopatía dilatada grave por mutaciones de la lamina A/C
300751	Miocardiopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA	83618	Cardiomiopatía dilatada grave con o sin miopatía
300751	Miocardiopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA	83618	Miocardiopatía dilatada grave con o sin miopatía
314632	Parkinsonismo por deficiencia de ATP13A2	3336	Síndrome de Tomé-Brunet-Fardeau
319646	PGM1-CDG	711	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglucomutasa
319646	PGM1-CDG	711	Deficiencia de fosfoglucomutasa 1
319646	PGM1-CDG	711	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 14
319646	PGM1-CDG	711	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo XIV
319646	PGM1-CDG	711	GSD por deficiencia de fosfoglucomutasa
319646	PGM1-CDG	711	GSD tipo 14
319646	PGM1-CDG	711	GSDXIV
319646	PGM1-CDG	711	Glucogenosis por deficiencia de fosfoglucomutasa
319646	PGM1-CDG	711	Glucogenosis tipo 14
319646	PGM1-CDG	711	Glucogenosis tipo XIV
324737	SRD5A3-CDG	168972	Síndrome de Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	168972	Discapacidad intelectual - catarata - coloboma - cifosis
324737	SRD5A3-CDG	168972	Discapacidad intelectual - catarata - coloboma - quifosis
324737	SRD5A3-CDG	168972	Discapacidad intelectual tipo Kahrizi

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
324737	SRD5A3-CDG	139477	Síndrome de Al-Gazali-Dattani
329931	Glomerulonefritis C3	93559	Glomerulonefritis por deposición de C3 sin proliferación
331176	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3	178503	Síndrome de Dursun
331176	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3	178503	Hipertensión arterial pulmonar - leucopenia - defecto septal atrial
357225	Cutis verticis gyrata primaria no esencial	1557	Cutis verticis gyrata - discapacidad intelectual
357225	Cutis verticis gyrata primaria no esencial	217315	Cutis verticis gyrata - retinosis pigmentaria - sordera neurosensorial
357225	Cutis verticis gyrata primaria no esencial	79482	Cutis verticis girata - aplasia tiroidea - discapacidad intelectual
370114	Distonía cervical combinada	293838	Síndrome de encefalopatía infantil letal - hipertensión pulmonar
370953	Distrofia muscular congénita debida a una distroglicanopatía	52428	Distrofia muscular congénita tipo 1C
370953	Distrofia muscular congénita debida a una distroglicanopatía	52428	CMD1C
370953	Distrofia muscular congénita debida a una distroglicanopatía	52428	MDC1C
370953	Distrofia muscular congénita debida a una distroglicanopatía	98894	Distrofia muscular congénita tipo 1D
370953	Distrofia muscular congénita debida a una distroglicanopatía	98894	CMD1D
399805	Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética	217034	Infertilidad masculina con virilización normal debido a una anomalía en la meiosis
399805	Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética	217034	Azoospermia por anomalía en la meiosis
399805	Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética	217034	Azoospermia por detención de la maduración
399805	Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética	217034	Infertilidad masculina con virilización normal debido a la detención de la maduración
399808	Infertilidad masculina con teratozoospermia por una única mutación genética	352613	Infertilidad masculina por mutación en NANOS1
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin sordera
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	AR dRTA sin pérdida de audición

→ Utilice este número ORPHA		en sustitución de las entidades obsoletas	
Número ORPHA	Enfermedad en uso	Número ORPHA obsoleto	Entitades obsoletas
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	AR dRTA sin sordera
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva sin pérdida de audición
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	Acidosis tubular renal distal tipo 1c
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93609	dRTA tipo 1c
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con sordera
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	AR dRTA con pérdida de audición
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	AR dRTA con sordera
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	ATR autosómica recesiva con sordera
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con pérdida de audición
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	Acidosis tubular renal distal tipo 1b
402041	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva	93611	dRTA tipo 1b
423693	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida o subaórtica	99044	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular subaórtica
423693	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida o subaórtica	99047	Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar	411	Hiperlipoproteinemia tipo 1
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar	411	Hiperquilomicronemia familiar
448242	Braquiolmia autosómica recesiva	93301	Braquiolmia tipo 1, tipo Hobaek
448242	Braquiolmia autosómica recesiva	93303	Braquiolmia tipo 1, tipo Toledo
457059	Pseudohipoparatiroidismo con osteodistrofia hereditaria de Albright	665	Osteodistrofia hereditaria de Albright
457240	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - estatura baja - sobrepeso	3059	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Gu

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

Redactora jefe :Ana Rath – Redactoras: María Elena Mateo, Virginia Corrochano
Diseño : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Fotographia: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon
La forma adecuada par citar este documento es la siguiente :
« Listado de enfermedades raras y sus sinónimos por orden alfabético », Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras, Julio 2017,
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Listado de enfermedades raras por orden alfabetico.pdf

Los informes de Orphanet forman parte de la 677024 RD-ACTION Joint Action, que ha recibido financiación del Programa de Salud de la Unión Europea.

El contenido de los Informes de Orphanet refleja el punto de vista del autor, siendo éste el único responsable; en ningún supuesto se puede considerar que refleja la opinión de la Comisión Europea, la de la Agencia Ejecutiva de Consumidores, Salud, Agricultura y Alimentación o la de ningún otro órgano de la Unión Europea. La Comisión Europea y la Agencia no asumen ninguna responsabilidad derivada del uso que se pueda dar a la información que contienen.