

ENCUESTA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A LOS PEDIATRAS DE LA AEPap “Una aproximación a las Enfermedades Raras en la edad pediátrica”

Anexo 1. Enfermedades raras clasificadas según la CIE-10

En las siguientes tablas se encuentran las **1140 ER registradas** en la encuesta y clasificadas en 14 capítulos, de acuerdo a la Clasificación internacional de enfermedades de la OMS, versión décima (**CIE-10**). Esta clasificación asigna cada enfermedad dentro de un capítulo a una categoría que incluye un grupo de enfermedades similares. Cada categoría recibe un código de hasta seis caracteres de longitud en formato de X00.00 (en las siguientes tablas aparece a la derecha del nombre de la enfermedad).

En la **columna de la derecha se reflejan el total de casos** por grupos de patologías y en la columna central el número de casos de cada enfermedad en particular.

Hay algunas excepciones reflejadas en las tablas con un asterisco y corresponden a enfermedades que no se recogen en la citada clasificación y las incluimos en el código que más se aproxima.

Capítulo II. Neoplasias

Neoplasias malignas (C00-C97)

	PARCIAL	TOTAL
Neoplasias de órganos urinarios		
- T. Willms / C64	1	1
Neoplasias malignas del SN		
- Retinoblastoma / C69.2	2	5
- Tumor pineal / C71.9	1	
- Neoplasias malignas SNC sin especificar / C72.9	2	
Neoplasias malignas de tiroides, otras glándulas endocrinas y estructuras similares		2
- Neuroblastoma / C74.9	2	
Neoplasias malignas primarias de tejidos linfoides, hematopoyéticos o relacionados		2
- Leucemia linfoide aguda / C91.0	1	
- Leucemia sin especificar / C95.9	1	

Neoplasias benignas y de comportamiento incierto (D00-D48)

Neoplasias benignas		
- Linfangioma / D18.1	1	4
- Tejido conectivo y otros: Miofibromatosis / D21	1	

- Melanosis ocular / D22	1	
- Enfermedad de Castleman / D36	1	
Neoplasias de comportamiento incierto o desconocido		1
- Glándulas endocrinas: Paraganglioma cervical / D44	1	

Capítulo III. Enfermedades de la sangre y del tejido hematopoyético y otros trastornos que afectan al mecanismo de la inmunidad

Anemia hemolítica (D55-D59)

Anemia debida a trastornos de enzimas		3
- Anemia debida a la deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6FD) / D55.0	2	
- Déficit piruvato quinasa / D55.2	1	
Talasemias		6
- Hemoglobinopatías / D56	3	
- Beta-talasemia / D56.1	3	
Anemia falciforme / D57		5
Anemia hemolítica hereditaria		2
- Esferocitosis hereditaria / D58.0		
Anemia hemolítica adquirida		1
- Síndrome hemolítico urémico atípico / D59.8		

Aplasia y otras anemias (D60-D64)

Síndrome de Shwachman-Diamond / D61.0	1
Anemia de Blackfan-Diamond / D61-0	1
Anemia de Fanconi / D61,0	1

Defectos de la coagulación, púrpura y otras afecciones hemorrágicas (D65-D69)

Hemofilia A / D66	1
Hemofilia B / D67	1
Anemia de Fanconi / D61,0	1
Déficit de factor V / D68.2	1
Púrpura Trombocitopénica Idiopática / D69.3	1

Otras enfermedades de la sangre (D70-D77)

Síndrome linfoproliferativo autoinmune / D72.8	1
Histiocitosis de células Langerhans / D76.0	1
Enfermedad de Rosai-Dorfman / D 76.3	1

Trastornos del mecanismo de la inmunidad (D80-D89)

Inmunodeficiencia combinada / D81	2
Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores / D82	
- S.de Wiskott-Aldrich / D82.0	1
- S, de DiGeorge o CATCH22 (22q11.2) / D82.1	14
- S. Hiper IgE / D82.4	1
Déficit en el sistema del Complemento / D84.1	1

Capítulo IV: Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas

Enfermedades endocrinas (E00-E35)

Trastornos de glándula tiroides		
- Hipotiroidismo congénito / E00	3	
- Otros hipotiroidismos congénitos / E03.1:		5
- Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1	
- Agenesia tiroidea	1	
Diabetes mellitus		
- Síndrome de Rabson-Mendenhall / E13	1	3
- Síndrome de Wolfram / E13.8	2	
Otros desórdenes de secreción interna pancreática		2
- Hiperinsulinismo E16.1		
Hipofunción de glándula pituitaria		
- Déficit de GH / E23.0	1	2
- Síndrome de Kallmann / E23.0	1	
Glándula suprarrenal		
- T. adrenogenitales congénitos / E25.0		
- Hiperplasia suprarrenal congénita clásica	2	
- Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica	4	11
- Hiperplasia suprarrenal congénita sin especificar	2	
- Hiperaldosteronismo: S. de Bartter / E26.8	1	
- Otros: Trastornos del vanilmandélico / E27	2	

Otras:		
- S. Poliglandular autoinmune / E31.0	1	5
- S. de insensibilidad a andrógenos o de Morris / E34.5	2	
- Progeria / E34.8	2	

Trastornos metabólicos (E70-E90)

Aminoácidos (E70-E72)		
Trastornos del metabolismo de aminoácidos aromáticos		
- Fenilcetonuria clásica / E70.0	11	23
- Otras hiperfenilalaninemias / E70.1	2	
- Tirosinemia / E70.2	2	
- Albinismo / E70.3	3	
- Albinismo ocular / E70.3	2	
- Síndrome de Waardenburg / E70.3	3	
Trastornos del metabolismo de la cadena de aminoácidos y de ácidos grasos		
- Enfermedad del jarabe de arce o leucinosis / E71.0	3	20
- Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos / E71.1::		
- Acidemia propiónica	3	
- Acidemia metilmalónica	2	
- Acidemia isovalérica	1	
- 3-metilcrotonil glicinuria	1	
- Aciduria 3-OH-3-metil-glutárica	1	
- Trastornos del metabolismo de ácidos grasos / E71.3:		
- Adrenoleucodistrofia	3	
- Déficit de carnitina	2	
- Defecto de oxidación de los ácidos grasos	2	
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)	1	
- Déficit de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa cadena larga (LCHAD)	1	
Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos		
- Trastornos del transporte de aminoácidos / E72.0::		17
- S. de Lowe	1	
- Cistinosis	1	
- Cistinuria	1	
- Iminoglicinuria	1	
- Déficit del cofactor del molibdeno / E72.1	1	
- Trastornos del ciclo de la urea / E72.2::		
- Citrulinemia	1	
- Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	1	
- Sin especificar	2	
- Aciduria glutárica / E72.3	3	
- Hiperglicinemia no cetósica / E72.5	2	

- Aciduria 4 hidroxibutírica / E72.8	2	
- Déficit de creatina / E72.8	1	

Carbohidratos (E73-E74)		
- Glucogenosis (Pompe o II: 4 casos) / E74.0	11	15
- Trastornos del metabolismo de la fructosa / E74.1	2	
- Deficiencia de sacarasa-isomaltasa / E74.3	1	
- Deficiencia de piruvato deshidrogenasa / E74.4	1	

Lípidos (E75)		
- Gangliosidosis / E75.1	2	16
- Otras esfingolipidosis / E75.2:		
- Enfermedad de Gaucher	3	
- Enfermedad de Krabbe	2	
- Enfermedad de Niemann-Pick	1	
- Enfermedad de Canavan	1	
- Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	2	
- Leucodistrofia megalencefálica	1	
- Leucodistrofia metacromática	1	
- Otros trastornos del almacenamiento de lípidos / E75.6	3	

Combinaciones (E76-E78)		
Trastornos del metabolismo de los glucosaminoglucanos		21
- Mucopolisacaridosis tipo I (S. Hurler) / E76.0	2	
- Mucopolisacaridosis tipo II (S. Hunter) / E76.1	2	
- Otras Mucopolisacaridosis o sin especificar tipo / E76.3	17	
Trastornos del metabolismo de las glicoproteínas		6
- Mucopolisacaridosis / E77.0	1	
- Sialidosis / E77.1	1	
- Fucosidosis / E77.1	1	
- Déficit de la glicosilación / E77.8	3	
Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas		1
- Hipobetalipoproteinemia / E78.6	1	

Otros trastornos metabólicos (E79-E90)		
Trastornos del metabolismo de la purina y pirimidina		
- Síndrome de Lesch-Nyhan / E79.1	1	1
Trastornos del metabolismo de la porfirina y bilirrubina		
- Porfiria sin especificar / E80.2	1	3
- Síndrome de Crigler-Najjar / E80.5	2	
Trastornos del metabolismo de minerales		
- Cobre: Enfermedad de Wilson / E83.0	1	6
- Cobre: Enfermedad de Menkes / E83.0	2	
- Hierro: Hemocromatosis / E83.1	2	
- Fósforo: Odontohipofosfatasa / E83.3	1	
Fibrosis Quística / E.84		20
Amiloidosis / E.85		
- S. periódico asociado al receptor del f. de necrosis tumoral (TRAPS)	2	16
- S. de hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica (HIDS)	1	
- Fiebre mediterránea familiar (FMF)	5	
- S. fiebre periódica-estomatitis aftosa-faringitis-adenopatía (PFAPA)	6	
- S. periódico asociado a criopirina	1	
- S.de Muckle-Wells	1	
Otros trastornos metabólicos		
- Trimetilaminuria / E88.0	3	46
- Déficit de alfa-1 antitripsina / E88.0	6	
- Lipodistrofia parcial adquirida o síndrome de Barraquer-Simons/E88.1	1	
- Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip / E88.1	1	
- Metabopatías sin especificar *	2	
- Enfermedad mitocondrial / E88.8	22	
Otras mitocondriales específicas**:		
- MELAS	1	
- Síndrome de Leigh	5	
- MNGIE	1	
- Síndrome de Kearns-Sayre	1	
- Síndrome de Pearson	1	
- Neuropatía de Leber	1	
- Déficit de coenzima Q	1	

*No tiene código en la CIE-10

**Otras mitocondriales específicas: en la CIE-10 están clasificadas en los diferentes capítulos según el síntoma guía de cada una, pero son enfermedades multisistémicas y por ello las englobamos dentro de "Otros trastornos metabólicos".

Capítulo V: Trastornos mentales y del comportamiento

Retraso mental (F70-F79)

Retraso mental sin especificar / F79	3
--------------------------------------	---

Trastornos del desarrollo psicológico (F80-F89)

Trastornos específicos del lenguaje y del habla		
- Síndrome de Landau-Kleffner o afasia epiléptica adquirida / F80.3	3	4
- Síndrome de puntas-ondas continuas durante el sueño lento / F80.3	1	
Trastornos generalizados del desarrollo (TGD)		74
- TGD no especificado / F84	12	
- Autismo / F84.0	9	
- Síndrome de Rett / F84.2	15	
- Síndrome de Asperger / F84.5	38	

Trastornos emocionales y del comportamiento F90-98)

- PANDAS / F95 *	1	8
- Gilles de la Tourette / F95.2	7	

*No está codificado en la CIE-10.

Capítulo VI: Enfermedades del sistema nervioso

Enfermedades inflamatorias del SNC (G00-G09)

Encefalitis focal de Rasmussen / G04.8	1
--	---

Atrofias sistémicas con afectación primaria del SNC (G10-G13)

Atrofia muscular espinal /G12.9	4
Trastornos extrapiramidales:	
- Parkinson juvenil / G20	1
Otras degenerativas:	
- Síndrome de Aicardi-Goutières / G31.8	1
Enfermedades desmielinizantes:	
- Esclerosis múltiple / G35	1

Trastornos episódicos y paroxísticos (G40-G47)

Epilepsia		
- Síndromes epilépticos / G40.3		
- S. de Dravet	17	34
- S. de Ohtahara	1	
- Síndrome de West / G40.4	12	
- Estado epiléptico refractario inducido por fiebre (FIRES) / G40.5	1	
- Epilepsias refractarias / G40.8	3	
Migrañas		
- Migraña hemipléjica / G43.1		1
Enfermedades del sueño		
- Síndrome de Ondine / G47.3		3

Polineuropatías y otros trastornos del SNP (G60-G64)

Neuropatía hereditaria de Charcot-Marie-Tooth / G60.0	6
Polineuropatías / G62.9	2

Enfermedades musculares y de la unión neuromuscular (G70-G73)

Miastenia gravis		
- Miastenia gravis / G70.0	1	2
- Miastenia congénita / G70.2	1	
Trastornos primarios de los músculos		
Distrofia muscular / G71.0		23
- Distrofia de Duchenne	13	
- Distrofia de Becker	1	
- Sin especificar	9	
Trastornos miotónicos / G71.1:		7
- Distrofia miotónica de Steinert	6	
- Miotonía de Becker	1	
Miopatías congénitas / G71.2:		5
- Nemaínica	2	
- Déficit de merosina	1	
- Sin especificar	2	
Miopatía mitocondrial / G71.3		1
Otras miopatías		
- Parálisis periódica / G72.3		1

Parálisis cerebral (G80-G83)

Parálisis cerebral sin especificar / G80.9	8
--	---

Otros trastornos del sistema nervioso (G90-G99)

Trastornos del SN autónomo - Atrofia multisistémica / G90.3		1
Otros trastornos del cerebro / G93.4 - Encefalopatía sin especificar - Déficit del transportador de glucosa GLUT1	2 1	3
Otras enfermedades de la médula espinal - Siringomielia / G95.0		1
Otros trastornos del SN no clasificados / G98 * - Hemiplejia alternante - Hipotonía sin diagnóstico - Retraso psicomotor sin filiar - Síndromes dismórficos con retraso psicomotor sin filiar - Patología neurológica sin filiar	1 2 6 6 5	20

*A excepción de la Hemiplejia alternante, las otras cuatro patologías no están codificadas en la CIE-10 y las englobamos dentro de este apartado por ser el grupo diagnóstico que más se aproxima.

Capítulo VII: Enfermedades del ojo y sus anejos

Trastornos de la esclerótica y de la córnea (H15-H19)

Síndrome de Cogan / H16.3	1
---------------------------	----------

Trastornos de la coroides y la retina (H30-H36)

Otros trastornos retinianos - Enfermedad de Coats / H35.0 - Distrofia hereditaria retiniana /H35.5 - Enfermedad de Stargardt - Síndrome de Usher - Retinosis pigmentaria - Retinopatía	1 2 2 2 2	9
---	---------------------------	----------

Trastornos de los músculos oculares (H49-H52)

Otros estrabismos			1
- Síndrome de Duane / H50.8			
Otras trastornos del movimiento binocular / H51.8			3
- Apraxia oculomotora congénita		2	
- S. Brown (o S. vaina del tendón del músculo oblicuo superior)*		1	

* No está codificado en la CIE-10.

Capítulo IX: Enfermedades del sistema circulatorio

Enfermedades hipertensivas (I10-I15)

Síndrome de Liddle / I15.1			1
----------------------------	--	--	----------

Enfermedades de la circulación pulmonar (I26-I28)

Hipertensión pulmonar primaria / I27.0			1
--	--	--	----------

Otras formas de cardiopatía (I30-I52)

Miocardio			1
- Miocardiopatía hipertrófica obstructiva familiar / I42.2			
Sistema de conducción eléctrica del corazón / H51.8			3
- S. de preexcitación: Wolff-Parkinson-White / I45.6:		2	
- S. de QT largo familiar / I45.8:		1	

Enfermedades cerebrovasculares (I60-I69)

Enfermedad de Moyamoya / I67.5			1
--------------------------------	--	--	----------

Enfermedades de arterias, arteriolas y capilares (I70-I79)

Enfermedad de Rendu-Osler-Weber / I78.0			1
---	--	--	----------

Enfermedades de venas, vasos y nódulos linfáticos(I80-I89)

Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto (linfadenopatía cervical) / I88.1			1
--	--	--	----------

Linfedema primario / I89.0	1
----------------------------	----------

Capítulo X: Enfermedades del sistema respiratorio

Enfermedades respiratorias inferiores crónicas (J40-J47)

Bronquiolitis obliterante / J44.8	1
-----------------------------------	----------

Otras enfermedades del sistema respiratorio (J95-J99)

Discinesia ciliar primaria (síndrome de cilios inmóviles) / J98.0	2
---	----------

Capítulo XI: Enfermedades del aparato digestivo

Enteritis y colitis no infecciosas (K50-K52)

Enfermedad de Crohn / K50	4
Colitis ulcerosa / K51	1

Otras enfermedades del sistema digestivo (K90-K93)

Vómitos cíclicos / K92 *	1
--------------------------	----------

* No está codificado en la CIE-10.

Capítulo XII: Enfermedades de piel y tejido subcutáneo

Trastornos de las faneras (L60-L75)

Tricotiodistrofia / L67.8	1
---------------------------	----------

Otros trastornos (L80-L99)

Vitíligo / L80	1
Lentiginosis hereditaria / L81.4	1
Trastorno de pigmentación sin especificar / L81.9	1
Colagenoma / L94.8	1

Capítulo XIII: Enfermedades del sistema osteomuscular y tejido conectivo

Artropatías (M00-M25)

Infecciosas			
- Artritis reactiva / M02.8			1
Inflamatorias			
- Artritis reumatoide juvenil /M08.0		8	9
- Artritis juvenil pauciarticular / M08-4		1	

Trastornos sistémicos del tejido conectivo (M30-M36)

Arteritis de Takayasu / M31.4			1
Lupus eritematoso sistémico / M32			2
Dermatomiositis / M33			1
Conectivopatía no filiada /M35			1

Dorsopatías (M40-M54)

Espondilitis anquilosante / M45			1
---------------------------------	--	--	----------

Osteopatías y Condropatías (M80-M94)

Otras osteopatías			
- Osteomielitis crónica multifocal resistente (OCMR) o SAPHO/M86.3	1		2
- Enfermedad de Caffey / M89.8	1		
Condropsopatías			
- Enfermedad de Perthes /M91.1		2	2

Capítulo XIV: Enfermedades del aparato genitourinario

Otras enfermedades renales túbulo intersticiales			
- S. Gitelman /N15.8		2	3
- Pseudohipoaldosteronismo /N15.8		1	

Capítulo XVI: Enfermedades originadas en período perinatal

Enfermedades respiratorias y cardíacas en período perinatal (P20-P29)

Glucogenosis pulmonar intersticial / P22.8	1
--	---

Enfermedades infecciosas del período perinatal (P35-P40)

Infección congénita por citomegalovirus / P35.1	4
---	---

Enfermedades del sistema digestivo (P75-P78)

Enfermedad de inclusión o atrofia de microvellosidades congénita / P78.3	1
--	---

Hepatopatía crónica no filiada / P78.9	1
--	---

Capítulo XVII: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas

Enfermedades congénitas del SN (Q00-Q09)

Hidrocefalia congénita / Q03		1
Otras malformaciones del encéfalo / Q04		
- Del Cuerpo calloso:		
- Ausencia CC	6	
- S. de Aicardi	2	
- Otras hipoplasias:		
- Atrofia cerebelo	1	
- Lisencefalia	2	
- S. de Joubert	3	
- Esquisencefalia	1	
- S. de Monsier (displasia septo-óptica)	1	
		16
Espina bífida / Q05		2
Otras malformaciones congénitas del SN / Q07		
- S. de Arnold Chiari	4	
- S. de Marcus-Gunn	1	
		5

Enfermedades congénitas de ojos, cara y cuello (Q10-Q18)

Malformaciones congénitas del ojo		
- Microftalmía / Q11.2	1	
- Catarata congénita / Q12.0	1	
- Aniridia / Q13.1	5	
- Retinosquiasis / Q14.1	1	
- Glaucoma congénito / Q15.0	1	
		9
Malformaciones congénitas del oído		
- Anotia / Q16.0		1

Enfermedades congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)

Transposición de los grandes vasos / Q20	1
T. Fallot / Q21.3	6
Ventrículo único / Q21	1
Malformación de Ebstein / Q22.5	1
Corazón izquierdo hipoplásico / Q23	1
Complejo de Shone / Q23,8	1
Dextrocardia / Q24.0	1
Cardiopatía congénita no especificada / Q24.9	4
Coartación de aorta / Q25.1	3
Angiodisplasia cutáneo-mucosa / Q27.8	1

Enfermedades congénitas de labios, boca y paladar (Q35-Q38)

Fisura palatina / Q35	1
-----------------------	---

Otras malformaciones del tracto digestivo (Q39-Q45)

Malformación congénita del esófago - Atresia de esófago / Q39.0		2
Malformación congénita del intestino delgado - Atresia yeyunal / Q41.1		1
Malformación congénita del intestino grueso - Atresia de ano / Q42.3	2	3
- Malformación anorrectal no especificada/ Q42.9	1	
Otras malformaciones congénitas del intestino - E, de Hirschsprung / Q43.1	3	5
- S. Mowat-Wilson / Q43.1	2	
Malformación vesícula y conductos e hígado - S. Alagille / Q44.7		6

Malformaciones de los órganos genitales (Q50-Q56)

S. Rokitansky / Q51.0, Q52.0	1
Seudohermafroditismo femenino: S. Morris / Q56.3	1

Malformaciones de los órganos urinarios /Q60-Q64)

Agenesia renal / Q60		2
Enfermedad quística del riñón		6
- Poliquistosis renal / Q61.1	5	
- S. Senior-Loken / Q61.5	1	
Otras malformaciones congénitas del sistema urinario		4
- Extrofia vesical / Q64.1	1	
- Complejo extrofia epispadias (CEE) / Q64.1	1	
- Extrofia cloacal / Q64.8	1	
- Malformación no especificada / Q64.9	1	

Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)

Otras deformidades osteomusculares congénitas		2
- S. Beals o ACC / Q68.8	2	
Otras anomalías congénitas de los miembros		9
- Deformidad de Madelung / Q74.0	1	
- Disostosis cleidocraneal / Q74.0	1	
- Artrogriposis / Q74.3	6	
- Displasia ósea de Trevor / Q74.8	1	
Otras malformaciones congénitas de los huesos de cráneo y cara		11
- Craneosinostosis / Q75.0	3	
- Disostosis craneofacial: S. Crouzon / Q75.1	2	
- Disostosis maxilofacial: S Treacher Collins /Q75.4	6	
Malformaciones congénitas de la columna vertebral y tórax óseo		2
- Secuencia de regresión caudal / Q76.0		
Osteocondrodisplasia con defecto de crecimiento		12
- Acondroplasia / Q77.4.	11	
- Displasia espondiloepifisaria / Q77.7	1	
Otras osteocondrodisplasias		18
- Osteogénesis imperfecta / Q78.0	12	
- S. Mc Cune-Albright / Q78.1	1	
- Osteopetrosis de Albers-Schönberg / Q78.2	3	
- Encondromatosis múltiple o S Ollier / Q78.4	2	
Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular no clasificadas		10

- Gastrosquisis / Q79.3	1	
- Síndrome de Ehlers-Danlos /Q79.6	4	
- S. Poland / Q79.8	5	

Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)

Ictiosis congénita		
- Ictiosis lamelar / Q80.2	1	2
- Feto arlequín /Q80.4	1	
Epidermólisis bullosa / Q81		9
Otras malformaciones congénitas de la piel		
- Xeroderma pigmentoso / Q82.1	2	
- Mastocitosis / Q82.2	9	
- Displasia ectodérmica anhidrótica / Q82.4	5	19
- Síndrome EEC / Q82.4	1	
- S. Rothmund-Thomson / Q82.8	1	
- S del bebé Michelín / Q82.8	1	
Otras malformaciones de las faneras		1
- Moniletrix / Q84.1	1	
Facomatosis		
- Neurofibromatosis tipo 1 / Q85.0	36	
- Neurofibromatosis tipo 2 / Q85.0	2	
- Esclerosis tuberosa / Q85,	13	
- Otras:		58
- S. Sturge Weber	4	
- S. Peutz-Jeghers	1	
- S. von Hippel- Lindau	1	
- No especificado	1	
Otros síndromes de malformaciones congénitas específicos que afectan múltiples sistemas:		
Principalmente la apariencia facial / Q87.0		34
- S. Apert	4	
- Anomalía auricular-fisura palatina	1	
- S. Fraser	1	
- S. Goldenhar	6	
- S. Kabuki	6	
- S. Moebius	6	
- S. Orofaciodigital	3	
- S. Pierre Robin	6	
- S. Wolff	1	
Principalmente con estatura baja / Q87.1		55
- S. Aarskog-Scott	2	
- S. Coffin-Siris	1	

- S. Cockayne	1	
- S. Cornelia de Lange	10	
- S. Dubowitz	1	
- S. Noonan	19	
- S. Prader-Willi	12	
- S. Robinow	1	
- S. Silver-Russell	5	
- S. Smith-Lemli-Opitz	1	
- Talla baja asociada a Shox	2	
Principalmente los miembros / Q87.2		15
- A. Adams-Oliver	2	
- S. Klippel-Trenaunay-Weber	3	
- S. Rubinstein-Taybi	5	
- S. VACTERL	5	
Con exceso de crecimiento precoz / Q87.3		31
- S. Beckwith-Wiedemann	11	
- S. CLOVE	1	
- S. macrocefalia-cutis marmorata telangiectasia	4	
- Malformación vascular hemihipertrofia	1	
- S. Sotos	14	
S. Marfan / Q87.4		14
Pseudoglioma / Q87.5		1
Otros síndromes específicos no clasificados en otra parte / Q87.8		
- S. Alport	2	
- S. Bardet-Biedl	1	
- S. Borjeson-Forssman-Lehmann	1	
- S. CHARGE	13	
- S. Cohen	4	
- Coloboma-cardiopatía	1	
- S. Costello	3	
- S. FG u de Opitz-Kaveggia	1	
- S. KBG	1	51
- S. LEOPARD (Cardio-Facio-Cutáneo)	2	
- S. Mckusick Kaufman	2	
- S. Neuropatía-dismorfia	1	
- S. Okihiro	1	
- S. Stickler	1	
- S. Townes-Brocks	1	
- S. Williams-Beuren	9	
- Otros	7	
Malformaciones congénitas múltiples no clasificadas / Q89.7		2

Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)

S. Edwards (tris 18) / Q91.3	2	3
S. Patau (tris 13) / Q91.7	1	
Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas		8
- Duplicación 15q24 / Q92.3	1	
- S. Potocki-Lupski (dup 17p11.2) / Q92.3	5	
- S. Schmid-Fracarro u Ojo de gato / Q92.3	1	
- Trisomía 15 / Q92-3	1	
Monosomías y deleciones de los autosomas		53
- S. Wolf-Hirschhorn o deleción 4p / Q93.3	5	
- S. Maullido de gato o deleción 5p / Q93.4	11	
- S. Angelman / Q93.5	13	
- Otras Deleciones / Q93.5	16	
- S. Phelan- Mc-Dermid o del 22q13 / Q93.5	4	
- S. Smith-Magenis / Q93.5	4	
S.Turner Cariotipo 45,X / Q96.0		5
Otras anomalías de cromosomas sexuales, con fenotipo femenino		4
- Cariotipo 47,XXX / Q97.0	3	
- Tetrasomía X / Q97.1	1	
Otras anomalías de cromosomas sexuales, con fenotipo masculino		10
- S. de Klinefelter 47XXY / Q98.0	8	
- S. de Klinefelter 47 XXXXY / Q98.1	1	
- 47 XYY / Q98.5	1	
Otras anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte		18
- Disgenesia gonadal / Q99.1	1	
- Cromosoma X frágil / Q99.2	8	
- Duplicación/inversión 15q11 o idic(15) / Q99.8	1	
- Dup Xq28 /gen MECP2) / Q99.8	2	
- Otras anomalías / Q99.8	6	