



## MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 005265 DE 2018

( 27 NOV 2018 )

Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones

**EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL**

En ejercicio de sus facultades, en especial las conferidas el artículo 2 de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, en desarrollo del numeral 5 del artículo 2 del Decreto Ley 4107 de 2011 y

**CONSIDERANDO**

Que en virtud del artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, corresponde a este Ministerio la actualización del listado de enfermedades huérfanas.

Que el artículo 2.8.4.4 del Decreto 780 de 2016, establece que los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas se reportarán a este Ministerio a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública - SIVIGILA de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan.

Que la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud, Décima Revisión -CIE-10 es el estándar definido por la Organización Mundial de la Salud - OMS, como herramienta en epidemiología, administración sanitaria y medicina clínica, para clasificar enfermedades y otros problemas de salud consignados en diferentes registros clínicos como historias clínicas, Registros Individuales de Prestación de Servicios - RIPS, certificados de defunción y registros de vigilancia en salud pública; así como, para facilitar el almacenamiento, consulta e intercambio de información de diagnósticos médicos con diversos fines.

Que dicha clasificación fue adoptada por el Ministerio de Salud, hoy Ministerio de Salud y Protección Social, mediante la Resolución 1895 de 2001 para codificar la morbilidad.

Que para dar cumplimiento a lo ordenado en la Ley 1392 de 2010, este Ministerio organizó una mesa de trabajo, con el fin de actualizar el listado de enfermedades huérfanas definido en primera oportunidad, con la Resolución 430 de 2013.

Que a partir de la Resolución 2048 de 2015 se estableció la numeración que identifica cada enfermedad huérfana, para ser utilizada en los sistemas de información y para el reporte al SIVIGILA.

Que este Ministerio, a través de la Oficina de Calidad y con la participación de la Mesa de Enfermedades Huérfanas, dirigió la revisión de las enfermedades propuestas por las asociaciones de pacientes, sociedades científicas y ciudadanos para actualizar el listado.

*Donell**4**Adriana  
cus*

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

Que la Dirección de Epidemiología y Demografía realizó la homologación del listado de enfermedades huérfanas con los códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10, conforme a la última actualización disponible.

Que, conforme a lo anterior, es preciso actualizar el listado de enfermedades huérfanas, así como definir condiciones para su uso.

En mérito de lo expuesto,

**RESUELVE:**

**Artículo 1. Objeto.** La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas (versión 3.0) que hace parte integral de esta resolución y establecer condiciones para su uso.

**Artículo 2. Ámbito de aplicación.** Esta resolución aplica a las Entidades Promotoras de Salud –EPS, a los Prestadoras de Servicios de Salud, las Entidades que pertenecen al Régimen de Excepción y las direcciones o secretarías de salud de los órdenes distrital, municipal y departamental, o quien haga sus veces.

**Artículo 3. Asignación del número con el cual se identifica cada enfermedad huérfana.** Una vez incluida una enfermedad en el listado de enfermedades huérfanas, se asignará el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido.

**Parágrafo.** En caso de que una enfermedad huérfana con número asignado sea excluida del listado, este número no podrá ser asignado a ninguna otra.

**Artículo 4. Publicación del listado enfermedades huérfanas.** El listado actualizado de enfermedades huérfanas estará disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital -RID del Ministerio de Salud y Protección Social.

**Artículo 5. Usos.** Con base en el listado de enfermedades huérfanas que hace parte de esta resolución, se realizará la notificación de los casos de enfermedades huérfanas al SIVIGILA. Todos los usuarios que generan y administran registros médicos con diagnósticos de morbilidad o mortalidad, deben utilizar este listado.

**Artículo 6. Vigencia y derogatoria.** El presente acto administrativo rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 2048 de 2015.

**PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE**

Dada en Bogotá, D.C., a los **27 NOV 2018**

  
**JUAN PABLO URIBE RESTREPO**  
Ministro de Salud y Protección Social

*Handwritten marks:*  
Top left: ✗  
Bottom right: *David*  
*CUP*

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 005265 DE

2018

HOJA No 3

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

**ANEXO TECNICO**  
**LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS (VERSION 3.0)**

| No | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                               | Código CIE10 |
|----|---|--------------|
| 1  | 3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11                                 | Q878         |
| 2  | 3-metilcrotonil glicinuria  | E711         |
| 3  | Síndrome Ablefaron macrostomia                                      | Q870         |
| 4  | Abscesos asepticos sensibles a corticosteroides                     | -            |
| 5  | Síndrome de acalasia microcefalia                                   | Q395         |
| 6  | Acalasia primaria   | K220         |
| 7  | Acatasemia  | E803         |
| 8  | Aceruloplasminemia  | G230         |
| 9  | Acidemia 3-OH-3ME-glutarica   | E723         |
| 10 | Acidemia butírica   | E711         |
| 11 | Acidemia cadena media   | E711         |
| 12 | Acidemia glutarica I  | E713         |
| 13 | Acidemia glutarica II   | E713         |
| 14 | Acidemia isovalerica  | E711         |
| 15 | Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C                 | E721         |
| 16 | Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D                 | E721         |
| 17 | Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F                 | E721         |
| 18 | Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A          | E711         |
| 19 | Acidemia organica no especificada                                   | E711         |
| 20 | Acidemia piroglutamica  | D551         |
| 21 | Acidemia propionica   | E711         |
| 22 | Acidemia succinica  | G713         |
| 23 | Acidosis lactica  | G713         |
| 24 | Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1                                  | E711         |
| 25 | Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3                                  | E711         |
| 26 | Aciduria 4 hidroxibutírica  | E728         |
| 27 | Aciduria argininosuccinica  | E722         |
| 28 | Aciduria fumarica   | E888         |
| 29 | Aciduria malonica   | E728         |
| 30 | Aciduria metilmalonica con homocistinuria                           | E711         |
| 31 | Aciduria metilmalonica microcefalia cataratas                       | E711         |
| 32 | Aciduria mevalonica   | E888         |
| 33 | Aciduria no especificada  | E711         |
| 34 | Aciduria orotica hereditaria  | D530         |
| 35 | Acondrogenesis  | Q770         |
| 36 | Acondroplasia   | Q774         |
| 37 | Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans | Q774         |
| 38 | Acortamiento congenito de ligamento costocoracoide                  | Q688         |
| 39 | Acrania   | Q758         |
| 40 | Acrocefalosingiectilia (termino generico)                           | Q870         |
| 41 | Acrocraneofacial disostosis   | Q870         |
| 42 | Acrodermatitis enteropatica   | E832         |
| 43 | Acroesquifodisplasia metafisaria                                    | Q785         |
| 44 | Acromatopsia  | H535         |
| 45 | Acromegalia   | E220         |
| 46 | Acromegalia cutis gyrata  | M894         |

| No | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|----|---|--------------|
| 47 | Acromegaloide, facies   | Q870         |
| 48 | Acromelanosis   | L814         |
| 49 | Acroosteolisis tipo dominante   | M895         |
| 50 | Adamantinoma  | C402         |
| 51 | AD-DKC (Mutacion en TERC)   | Q828         |
| 52 | AD-DKC (Mutacion en TERT)   | Q934         |
| 53 | AD-DKC (Mutacion en TINF2)  | D610         |
| 54 | AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job                                  | D824         |
| 55 | Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X                                    | E713         |
| 56 | Afalangia hemivertebra  | Q878         |
| 57 | Afalangia sindactilia microcefalia  | Q872         |
| 58 | Afasia progresiva no fluida   | G231         |
| 59 | Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)                           | D800         |
| 60 | Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK                                      | D800         |
| 61 | Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa      | Q870         |
| 62 | Agammaglobulinemia ligada a X   | D800         |
| 63 | Agnesia de cuerpo caloso - neuropatia   | G600         |
| 64 | Agnesia de cuerpo caloso ligado al cromosoma X, con mutacion en el gen Alfa 4 | G114         |
| 65 | Agnesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja                              | Q878         |
| 66 | Agnesia gonadal   | Q991         |
| 67 | Agnesia parcial de pancreas   | Q450         |
| 68 | Agnesia renal bilateral   | D800         |
| 69 | Agnesia traqueal  | Q321         |
| 70 | Aglosia adactilia   | Q872         |
| 71 | Agnatia holoprosencefalia situs inversus                                      | Q878         |
| 72 | Albinismo con sordera   | H905         |
| 73 | Albinismo cutaneo fenotipo Hermine  | E703         |
| 74 | Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo                               | E703         |
| 75 | Albinismo ocular sordera sensorial tardia                                     | E703         |
| 76 | Albinismo oculo-cutaneo   | E703         |
| 77 | Alcaptonuria  | E702         |
| 78 | Alfa talasemia - deficit intelectual ligado al cromosoma X                    | D560         |
| 79 | Alfa-manosidosis  | E771         |
| 80 | ALPS-CASP10   | D479         |
| 81 | ALPS-FASLG  | D479         |
| 82 | Amaurosis - hipertricosis   | H355         |
| 83 | Amaurosis congenita de Leber  | H355         |
| 84 | Amebiasis por amebas salvajes   | B601         |
| 85 | Ameia, autosomica recesiva  | Q730         |
| 86 | Amiloidosis secundaria  | E853         |
| 87 | Amioplastia congenita   | Q743         |
| 88 | Anadisplasia metafisaria  | Q785         |
| 89 | Analbuminemia congenita   | R770         |
| 90 | Anemia de cuerpos de Heinz  | D582         |
| 91 | Anemia de Fanconi   | D610         |

Deter

PS  
CIS

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 4

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 92  | Anemia diseritropoyetica, congenita  | D644         |
| 93  | Anemia hemolítica debido a deficit de piruvato quinasa de los globulos rojos         | D552         |
| 94  | Anemia hemolítica letal anomalias genitales  | D588         |
| 95  | Anemia hemolítica por deficit de adenilato quinasa                                   | D553         |
| 96  | Anemia hemolítica por deficit de glucosa fosfato isomerasa                           | D552         |
| 97  | Anemia hemolítica por deficit de glutatión reductasa                                 | D551         |
| 98  | Anemia hemolítica, no esferocítica, por deficit de hexoquinasa                       | D552         |
| 99  | Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro                                 | D508         |
| 100 | Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X  | D640         |
| 101 | Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X con ataxia                               | D640         |
| 102 | Anencefalia/exencefalia aislada  | Q000         |
| 103 | Anestesia corneal anomalias retinianas sordera                                       | Q878         |
| 104 | Angioedema adquirido   | T783         |
| 105 | Angioedema hereditario   | D841         |
| 106 | Angioma en racimo  | D180         |
| 107 | Angiomatosis cutanea y digestiva   | Q278         |
| 108 | Angiomatosis neurocutanea hereditaria  | D180         |
| 109 | Angiomatosis quística de hueso, difusa   | E881         |
| 110 | Aniridia   | Q131         |
| 111 | Aniridia agenesia renal retraso psicomotor   | Q878         |
| 112 | Aniridia ausencia de rotula  | Q878         |
| 113 | Aniridia ptosis retraso mental obesidad  | -            |
| 114 | Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental  | G110         |
| 115 | Anisakiasis  | B810         |
| 116 | Anoftalmia - insuficiencia hipotalamo-pituitaria                                     | Q044         |
| 117 | Anoftalmia - megalocornea - cardiopatía - anomalias esqueléticas                     | Q878         |
| 118 | Anoftalmia - microftalmia, aislada   | Q112         |
| 119 | Anoftalmia - microftalmia, atresia esofagica   | Q878         |
| 120 | Anomalia acro-pecto-renal  | Q878         |
| 121 | Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal                       | Q138         |
| 122 | Anomalia de Duane - miopatia - escoliosis  | -            |
| 123 | Anomalia de Poland   | Q878         |
| 124 | Anomalia de Uhl  | Q248         |
| 125 | Anomalias auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalias oculares | Q870         |
| 126 | Anomalias auriculo-oculares, fisura labial   | Q870         |
| 127 | Anomalias cardiacas - heterotaxia  | Q288         |
| 128 | Anomalias craneo digitales retraso mental  | Q870         |
| 129 | Anomalias de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental                            | -            |
| 130 | Anomalias de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor                       | Q798         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|-----|---|--------------|
| 131 | Anomalias del arco aortico- dismorfismo - deficit intelectual                 | Q878         |
| 132 | Anoniquia con pigmentacion de los pliegues de flexion                         | -            |
| 133 | Anoniquia microcefalia  | Q878         |
| 134 | Anosmia congenita aislada   | Q078         |
| 135 | Anquilobefaron filiforme - imperforacion anal                                 | Q878         |
| 136 | Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental                          | Q872         |
| 137 | Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos                 | Q878         |
| 138 | Anquilosis glosopalatina  | Q383         |
| 139 | APECED (APS-1)  | E310         |
| 140 | Aplasia cutis - miopía  | Q848         |
| 141 | Aplasia cutis congenita - linfangiectasia intestinal                          | -            |
| 142 | Aplasia cutis congenita de miembros forma recesiva                            | Q848         |
| 143 | Aplasia de perone ectrodactilia   | Q738         |
| 144 | Aplasia medular idiopatica  | D610         |
| 145 | Aplasia tibial - ectrodactilia  | Q738         |
| 146 | Apnea de la prematuridad (AOP)  | P284         |
| 147 | Apraxia ocular tipo Cogan   | H518         |
| 148 | Aqueiropodia  | Q748         |
| 149 | Aracnodactilia osificación anormal retraso mental                             | Q878         |
| 150 | Aracnodactilia retraso mental dismorfia                                       | Q878         |
| 151 | Arañazo de gato, enfermedad del   | A281         |
| 152 | AR-DKC (Mutacion en NOLA2)  | Q828         |
| 153 | AR-DKC (Mutacion en NOLA3 )   | Q828         |
| 154 | AR-DKC (Mutacion en RTEL1)  | Q935         |
| 155 | Argininemia   | E722         |
| 156 | AR-HIES (Sindrome de Hiper IgE) DOCK8   | D811         |
| 157 | Arrinia   | Q301         |
| 158 | Arrinia atresia de coanas microftalmia  | Q870         |
| 159 | Arteritis temporal juvenil  | L958         |
| 160 | Arteritis de celulas gigantes   | M316         |
| 161 | Artritis juvenil idiopatica de inicio sistémico                               | M082         |
| 162 | Artritis relacionada con entesitis  | M081         |
| 163 | Artrogriposis - disfuncion renal - colestasis                                 | Q897         |
| 164 | Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal                                  | -            |
| 165 | Artrogriposis distal tipo 6   | Q688         |
| 166 | Artrogriposis multiple congenita - cara de silbido                            | Q878         |
| 167 | Artrogriposis no especificado   | Q688         |
| 168 | Asociacion MURCS  | Q878         |
| 169 | Asplenia congenita aislada (Mutacion in RPSA)                                 | Q890         |
| 170 | Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X                       | G318         |
| 171 | Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia optica y sordera neurosensorial | -            |
| 172 | Ataxia cerebelosa autosomica recesiva   | G112         |
| 173 | Ataxia cerebelosa autosomica recesiva - ceguera - sordera                     | G111         |
| 174 | Ataxia cerebelosa autosomica recesiva - intrusion sacadica                    | G111         |
| 175 | Ataxia de Friedreich  | G111         |

Dorila

MS

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018.

HOJA No 5.

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 176 | Ataxia de Harding  | G111         |
| 177 | Ataxia episódica tipo 3  | G118         |
| 178 | Ataxia episódica tipo 4  | G118         |
| 179 | Ataxia episódica tipo 5  | G118         |
| 180 | Ataxia episódica tipo 6  | G118         |
| 181 | Ataxia episódica tipo 7  | G118         |
| 182 | Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante                         | G118         |
| 183 | Ataxia espinocerebelosa infantil                                     | G111         |
| 184 | Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3             | G111         |
| 185 | Ataxia espinocerebelosa tipo 1                                       | G118         |
| 186 | Ataxia espinocerebelosa tipo 2                                       | G112         |
| 187 | Ataxia espinocerebelosa tipo 3                                       | G118         |
| 188 | Ataxia espinocerebelosa tipo 29                                      | G110         |
| 189 | Ataxia espinocerebelosa tipo 30                                      | G112         |
| 190 | Ataxia fetal con sordera y atrofia óptica                            | E798         |
| 191 | Ataxia telangiectasia  | G113         |
| 192 | Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce                             | G112         |
| 193 | Atelosteogenesis I   | Q788         |
| 194 | Atelosteogenesis II  | Q775         |
| 195 | Atelosteogenesis III   | Q788         |
| 196 | Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3         | -            |
| 197 | Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía          | -            |
| 198 | Atireosis  | E031         |
| 199 | Atransferrinemia   | E880         |
| 200 | Atresia biliar   | Q442         |
| 201 | Atresia de coanas  | Q300         |
| 202 | Atresia de coanas - sordera - cardiopatía                            | Q878         |
| 203 | Atresia de intestino delgado   | Q419         |
| 204 | Atresia duodenal   | Q410         |
| 205 | Atresia tricúspide   | Q224         |
| 206 | Atrofia dentato-rubro-palido-lusiana                                 | G118         |
| 207 | Atrofia multisistémica   | G903         |
| 208 | Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes               | -            |
| 209 | Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas | G128         |
| 210 | Atrofia muscular espinal proximal                                    | G120         |
| 211 | Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante   | G121         |
| 212 | Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1                          | G120         |
| 213 | Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2                          | G121         |
| 214 | Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3                          | G121         |
| 215 | Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4                          | G121         |
| 216 | Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante     | G120         |
| 217 | Atrofia óptica   | H472         |
| 218 | Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas                      | H472         |
| 219 | Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina                | H312         |
| 220 | Atrofoderma lineal de Moulin   | L908         |
| 221 | Auriculo-osteo-displasia   | Q875         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 222 | Ausencia de dermatogilios sindactilia miliar   | Q828         |
| 223 | Autismo, mancha en vino de Oporto  | Q858         |
| 224 | Bajo peso al nacer - enanismo - disgammaglobulinemia   | D822         |
| 225 | Bandas amnióticas familiares   | Q798         |
| 226 | Beta-manosidosis   | E771         |
| 227 | Beta-talasemia   | D561         |
| 228 | Blefarochalasia labio doble  | Q870         |
| 229 | Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia estatura baja                                  | Q878         |
| 230 | Blefaroptosis miopía ectopia lentis  | Q158         |
| 231 | Bradiopsia   | H538         |
| 232 | Braquicefalia aislada  | Q750         |
| 233 | Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar   | Q878         |
| 234 | Braquidactilia de Hirschsprung   | Q431         |
| 235 | Braquidactilia hipertensión arterial   | Q738         |
| 236 | Braquidactilia no especificada   | Q738         |
| 237 | Braquidactilia preaxial hallux varus   | Q738         |
| 238 | Braquidactilia tipo A5   | Q738         |
| 239 | Braquidactilia tipo A6 (síndrome de Osebold-Remondini)   | Q738         |
| 240 | Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)   | Q738         |
| 241 | Braquitelefangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann  | Q870         |
| 242 | Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel      | -            |
| 243 | Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes                     | -            |
| 244 | Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia                 | -            |
| 245 | Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil  | G938         |
| 246 | Calcificaciones talámicas simétricas   | G938         |
| 247 | Calcinosis bilateral estriato-palido-dentada   | G238         |
| 248 | Campomelia tipo Cumming  | Q878         |
| 249 | CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)   | E850         |
| 250 | Campobraquidactilia  | Q748         |
| 251 | Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética                          | Q872         |
| 252 | Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición                                   | Q872         |
| 253 | Camptodactilia no especificada   | Q873         |
| 254 | Camptodactilia taurinuria  | Q681         |
| 255 | Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1   | Q871         |
| 256 | Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2   | Q871         |
| 257 | Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el síndrome de APECED)                            | E310         |
| 258 | CANDLE (mutación en PSMB8)   | L982         |
| 259 | CARD11 mutación con ganancia de función  | D812         |
| 260 | Cardiomiopatía - anomalías renales   | Q878         |
| 261 | Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón | I422         |
| 262 | Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtiretina                               | I425         |

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 005265 DE

2018


HOJA No 6

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                         | Código CIE10 |
|-----|---|--------------|
| 263 | Cardiopatía congénita - miembros cortos                       | Q872         |
| 264 | Carnosinemia  | E708         |
| 265 | CASPASE 8 DEFECT  | D479         |
| 266 | Cataratas ataxia sordera                                      | G112         |
| 267 | Cataratas microcomea  | Q138         |
| 268 | Cataratas miocardiopatía                                      | Q878         |
| 269 | Cataratas nefropatía encefalopatía                            | Q878         |
| 270 | Cataratas retraso mental hipogonadismo                        | Q878         |
| 271 | Cataratas glaucoma  | Q120         |
| 272 | Ceguera - escoliosis- aracnodactilia                          | Q875         |
| 273 | Ceguera cortical retraso mental polidactilia                  | Q875         |
| 274 | Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales      | -            |
| 275 | Cetoacidosis debida a deficit de beta-cetotilasa              | E711         |
| 276 | Cirrosis biliar primaria                                      | K743         |
| 277 | Cirrosis hereditaria de los niños indios de America del Norte | K746         |
| 278 | Cistationinuria   | E721         |
| 279 | Cistinosis  | E720         |
| 280 | Cistinuria  | E720         |
| 281 | Citrulinemia  | E722         |
| 282 | Coartacion atipica de aorta                                   | Q251         |
| 283 | Colangitis esclerosante                                       | K830         |
| 284 | Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina        | -            |
| 285 | Colestasis linfedema  | Q820         |
| 286 | Colitis collagenosa   | K528         |
| 287 | Colitis epitelo-exfoliativa - sordera                         | P783         |
| 288 | Coloboma del iris con ptosis - deficit intelectual            | Q870         |
| 289 | Coloboma fisura labiopalatina retraso mental                  | Q122         |
| 290 | Coloboma macular tipo b braquidactilia                        | Q871         |
| 291 | Coloboma microftalmia cardiopatía sordera                     | Q878         |
| 292 | Coloboma ocular   | Q130         |
| 293 | Complejo de Carney  | D448         |
| 294 | Complejo femur-perone-cubito                                  | Q728         |
| 295 | Complejo miembros-pared abdominal                             | Q878         |
| 296 | Comunicacion interauricular con defecto de conduccion         | Q248         |
| 297 | Condrosdisplasia - trastorno del desarrollo sexual            | Q871         |
| 298 | Condrosdisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa           | -            |
| 299 | Condrosdisplasia metafisaria tipo Jansen                      | Q785         |
| 300 | Condrosdisplasia metafisaria tipo Kaitila                     | -            |
| 301 | Condrosdisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante     | Q773         |
| 302 | Condrosdisplasia punctata, tipo rizomelico                    | Q773         |
| 303 | Condrosdisplasia recesiva letal                               | Q788         |
| 304 | Condrosdisplasia tipo Blomstrand                              | Q788         |
| 305 | Conjuntivitis leñosa  | H104         |
| 306 | Conodisplasia craneofacial                                    | Q875         |
| 307 | Contracturas displasia ectodermica fisura labio palatina      | Q878         |
| 308 | Convulsiones - deficit intelectual debido a hidroxilsinuria   | E723         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 309 | Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas                             | G404         |
| 310 | Cordoma  | C767         |
| 311 | Coroidea atrofia alopecia  | -            |
| 312 | Coroideremia   | H312         |
| 313 | Coroideremia - obesidad - sordera  | Q878         |
| 314 | Craneo ectodermica displasia   | Q875         |
| 315 | Craneo-osteo-artropatia  | M894         |
| 316 | Craneoraquisquisis   | Q001         |
| 317 | Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congenita - deficit intelectual             | Q878         |
| 318 | Craneosinostosis - hidrocefalia - malformacion de Chiari I - sinostosis radioulnar | Q878         |
| 319 | Craneosinostosis alopecia ventriculo cerebral anormal                              | Q078         |
| 320 | Craneosinostosis aplasia de perone   | Q872         |
| 321 | Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi                                      | Q878         |
| 322 | Craneosinostosis braquidactilia  | Q870         |
| 323 | Craneosinostosis calcificaciones intracraneales                                    | Q870         |
| 324 | Craneosinostosis tipo Boston   | Q758         |
| 325 | Craneosinostosis tipo Philadelphia   | Q870         |
| 326 | Craniorrinia   | Q308         |
| 327 | Craniosinostosis - malformacion de Dandy-Walker - hidrocefalia                     | Q031         |
| 328 | Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje                                  | D828         |
| 329 | Crioglobulinemia mixta   | D891         |
| 330 | Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida                               | D588         |
| 331 | Criptomicrotia braquidactilia anomalias de dermatoglifos                           | Q878         |
| 332 | Cromosoma 1 en anillo  | Q932         |
| 333 | Cromosoma 10 en anillo   | Q932         |
| 334 | Cromosoma 14 en anillo   | Q932         |
| 335 | Cromosoma 17 en anillo   | Q932         |
| 336 | Cromosoma 18 en anillo   | Q932         |
| 337 | Cromosoma 20 en anillo   | Q932         |
| 338 | Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis                              | Q878         |
| 339 | Cutis laxa   | Q828         |
| 340 | Cutis marmorata telangiectasia congenita   | Q828         |
| 341 | Cutis verticis gyrata - deficit mental   | Q828         |
| 342 | Dacriocistitis osteopoiquilosis  | -            |
| 343 | Dandy Walker polidactilia postaxial  | Q878         |
| 344 | Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia                              | Q738         |
| 345 | Defecto en la activacion K-Ras   | D479         |
| 346 | Defecto en la activacion N-Ras   | D728         |
| 347 | Defectos del ciclo de Krebs  | E888         |
| 348 | Deficiencia aislada de subclases de IgG  | D808         |
| 349 | Deficiencia de MCM4  | D848         |
| 350 | Deficiencia de OX40  | D818         |
| 351 | Deficiencia de UNC119  | D728         |
| 352 | Deficiencia de $\gamma c$  | D812         |
| 353 | Deficiencia de 10R $\beta$   | K528         |
| 354 | Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa   | E711         |
| 355 | Deficiencia de ACT1  | B372         |
| 356 | Deficiencia de ADAR1 (AGS6)  | G318         |
| 357 | Deficiencia de AD-IRF8   | D848         |

Dover

A.S.   
4/1

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 7

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                           | Código CIE10 | No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                 | Código CIE10 |
|-----|---|--------------|-----|---|--------------|
| 358 | Deficiencia de AID  | D805         | 417 | Deficiencia de Ficolin 3  | D841         |
| 359 | Deficiencia de anticuerpos específicos (normal IgG y células B) | D806         | 418 | Deficiencia de granulos específicos                                   | D71X         |
| 360 | Deficiencia de AR-IRF8  | D848         | 419 | Deficiencia de HOIL-1   | E740         |
| 361 | Deficiencia de Artemis (DHLRE1C)                                | D811         | 420 | Deficiencia de ICF1   | E881         |
| 362 | Deficiencia de BLNK   | D800         | 421 | Deficiencia de ICF2   | D848         |
| 363 | Deficiencia de C1 inhibidor                                     | D841         | 422 | Deficiencia de ICOS   | D831         |
| 364 | Deficiencia de C1qA   | D841         | 423 | Deficiencia de IgA con subclases de IgG                               | D808         |
| 365 | Deficiencia de C1qB   | L932         | 424 | Deficiencia de Igo  | D818         |
| 366 | Deficiencia de C1qC   | L932         | 425 | Deficiencia de Igβ  | D800         |
| 367 | Deficiencia de C1r  | D841         | 426 | Deficiencia de IKAROS   | D818         |
| 368 | Deficiencia de C1s  | D838         | 427 | Deficiencia de IKBKB  | D848         |
| 369 | Deficiencia de C2   | D841         | 428 | Deficiencia de IL-10  | E728         |
| 370 | Deficiencia de C3   | D841         | 429 | Deficiencia de IL-10Rα  | K528         |
| 371 | Deficiencia de C4a  | D841         | 430 | Deficiencia de IL-21R   | D822         |
| 372 | Deficiencia de C4b  | D841         | 431 | Deficiencia de IL-7Rα   | D812         |
| 373 | Deficiencia de C5   | D841         | 432 | Deficiencia de ITCH   | E310         |
| 374 | Deficiencia de C6   | D841         | 433 | Deficiencia de ITK  | D728         |
| 375 | Deficiencia de C7   | D841         | 434 | Deficiencia de JAK3   | D812         |
| 376 | Deficiencia de C8a  | D841         | 435 | Deficiencia de la helice alada (Desnudo)                              | D828         |
| 377 | Deficiencia de C8b  | D841         | 436 | Deficiencia de LCK  | D811         |
| 378 | Deficiencia de cadena pesada μ                                  | D808         | 437 | Deficiencia de Lipasa Ácida   | E755         |
| 379 | Deficiencia de cadena κ   | D808         | 438 | Deficiencia de LRBA   | D818         |
| 380 | Deficiencia de CARD11   | D812         | 439 | Deficiencia de Macrófago GP91 Phox                                    | D71X         |
| 381 | Deficiencia de CARD9  | D848         | 440 | Deficiencia de MAGT1  | D818         |
| 382 | Deficiencia de CD16   | D848         | 441 | Deficiencia de MALT1  | D818         |
| 383 | Deficiencia de CD19   | D838         | 442 | Deficiencia de MASP1  | Q878         |
| 384 | Deficiencia de CD20   | D838         | 443 | Deficiencia de MASP2  | D841         |
| 385 | Deficiencia de CD21   | D838         | 444 | Deficiencia de MBL  | D688         |
| 386 | Deficiencia de CD25   | D812         | 445 | Deficiencia de MCM4   | D848         |
| 387 | Deficiencia de CD27   | D479         | 446 | Deficiencia de MST1/STK4  | E703         |
| 388 | Deficiencia de CD3γ (Gamma)                                     | D812         | 447 | Deficiencia de MTHFD1   | D528         |
| 389 | Deficiencia de CD3δ (Delta)                                     | D812         | 448 | Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)  | D761         |
| 390 | Deficiencia de CD3ε (Epsilon)                                   | D812         | 449 | Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)  | D761         |
| 391 | Deficiencia de CD3ζ (zeta)                                      | D812         | 450 | Deficiencia de MyD88  | D848         |
| 392 | Deficiencia de CD40   | D805         | 451 | Deficiencia de NFKB2  | G113         |
| 393 | Deficiencia de CD40 ligando                                     | D805         | 452 | Deficiencia de NK cell  | D848         |
| 394 | Deficiencia de CD45   | D812         | 453 | Deficiencia de ORAI-1   | -            |
| 395 | Deficiencia de CD46   | D588         | 454 | Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa                             | E713         |
| 396 | Deficiencia de CD59   | D841         | 455 | Deficiencia de P14  | D828         |
| 397 | Deficiencia de CD8  | D848         | 456 | Deficiencia de perforina, FHL2  | D818         |
| 398 | Deficiencia de CD81   | D838         | 457 | Deficiencia de PI3 quinasa  | Q858         |
| 399 | Deficiencia de CD9  | -            | 458 | Deficiencia de PI3Kδ quinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D) | D552         |
| 400 | Deficiencia de CGD, p22   | D71X         | 459 | Deficiencia de PKcs DNA   | D811         |
| 401 | Deficiencia de CGD, p40   | D71X         | 460 | Deficiencia de PMS2   | D489         |
| 402 | Deficiencia de CGD, p47   | D71X         | 461 | Deficiencia de PNP  | D815         |
| 403 | Deficiencia de CGD, p67   | D71X         | 462 | Deficiencia de properdin  | D841         |
| 404 | Deficiencia de CGD, XL  | D848         | 463 | Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H                   | D841         |
| 405 | Deficiencia de CMC-IL-17F                                       | E310         | 464 | Deficiencia de Rac2   | D728         |
| 406 | Deficiencia de CMC-IL-17RA                                      | E310         | 465 | Deficiencia de RAG1   | D811         |
| 407 | Deficiencia de CMH clase II                                     | D817         | 466 | Deficiencia de RAG2   | D811         |
| 408 | Deficiencia de coronin-1A                                       | D812         | 467 | Deficiencia de Receptor BAFF  | D830         |
| 409 | Deficiencia de dihidroliipoil deshidrogenasa                    | E744         | 468 | Deficiencia de RhoH   | D848         |
| 410 | Deficiencia de Dock 8   | D811         | 469 | Deficiencia de RNF168   | D828         |
| 411 | Deficiencia de Factor B   | D67X         | 470 | Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)  | G318         |
| 412 | Deficiencia de Factor D   | D841         | 471 | Deficiencia de SLC46A1  | E161         |
| 413 | Deficiencia de Factor de transcripción E47                      | D800         | 472 | Deficiencia de STAT2  | D848         |
| 414 | Deficiencia de Factor H   | D841         | 473 | Deficiencia de STAT5b   | D828         |
| 415 | Deficiencia de Factor I   | D841         |     |   |              |
| 416 | Deficiencia de FADD   | -            |     |   |              |

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 474 | Deficiencia de STIM-1  | D818         |
| 475 | Deficiencia de StX11 (FHL4)  | D761         |
| 476 | Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa                                      | E713         |
| 477 | Deficiencia de TAC1 (mutacion TNFRSF13B)                                     | D838         |
| 478 | Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin   | D816         |
| 479 | Deficiencia de TBK1  | -            |
| 480 | Deficiencia de TCN2  | D512         |
| 481 | Deficiencia de trombomodulin   | D688         |
| 482 | Deficiencia de TyK2  | D824         |
| 483 | Deficiencia de UNG   | D805         |
| 484 | Deficiencia de WIPF1   | D820         |
| 485 | Deficiencia de XLP1, SH2D1A  | D823         |
| 486 | Deficiencia de XLP2, XIAP  | D823         |
| 487 | Deficiencia de ZAP-70  | D818         |
| 488 | Deficiencia de $\beta$ -Actin  | E740         |
| 489 | Deficiencia de $\lambda$ 5   | D800         |
| 490 | Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)                      | D841         |
| 491 | Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3                             | D841         |
| 492 | Deficiencia selectiva de IgA   | D693         |
| 493 | Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia          | Q923         |
| 494 | Deficit combinado de los factores V y VIII                                   | D688         |
| 495 | Deficit congenito de fibrinogeno   | D682         |
| 496 | Deficit congenito de heparan-sulfato en los enterocitos                      | P783         |
| 497 | Deficit congenito de proteina C  | D682         |
| 498 | Deficit congenito de proteina S  | D685         |
| 499 | Deficit congenito de sacarasa-isomaltasa                                     | E743         |
| 500 | Deficit congenito de sintesis de acidos biliares, tipo 4                     | K768         |
| 501 | Deficit congenito del factor II  | D682         |
| 502 | Deficit congenito del factor IX  | D67X         |
| 503 | Deficit congenito del factor V   | D682         |
| 504 | Deficit congenito del factor VII   | D682         |
| 505 | Deficit congenito del factor VIII  | D66X         |
| 506 | Deficit congenito del factor X   | D682         |
| 507 | Deficit congenito del factor XI  | D681         |
| 508 | Deficit congenito del factor XIII  | D682         |
| 509 | Deficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa                     | E713         |
| 510 | Deficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena larga | E713         |
| 511 | Deficit de 5-oxoprolinasa  | E728         |
| 512 | Deficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa                               | E701         |
| 513 | Deficit de acil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena media          | E713         |
| 514 | Deficit de aconitasa   | G713         |
| 515 | Deficit de adenilsuccinato liasa   | E798         |
| 516 | Deficit de adenosina monofosfato deaminasa                                   | E798         |
| 517 | Deficit de adhesión leucocitaria tipo I                                      | D848         |
| 518 | Deficit de adhesión leucocitaria tipo II                                     | D848         |
| 519 | Deficit de adhesión leucocitaria tipo III                                    | D848         |
| 520 | Deficit de aromatasa   | E258         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                          | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 521 | Deficit de beta-ureidopropionasa                               | E798         |
| 522 | Deficit de biotinidasa   | E538         |
| 523 | Deficit de carbamil-fosfato sintetasa                          | E722         |
| 524 | Deficit de carnitina palmitoiltransferasa II                   | E713         |
| 525 | Deficit de carnitina-acilcarnitina translocasa                 | E713         |
| 526 | Deficit de deshidratasa  | E701         |
| 527 | Deficit de Dihidropteridina reductasa                          | E701         |
| 528 | Deficit de dopamina beta-hidroxilasa                           | G908         |
| 529 | Deficit de enzima ramificante del glucogeno                    | E740         |
| 530 | Deficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa                    | E744         |
| 531 | Deficit de fosfofructoquinasa muscular                         | E740         |
| 532 | Deficit de fosfoglicerato quinasa                              | E740         |
| 533 | Deficit de fructosa-1,6 difosfatasa                            | E741         |
| 534 | Deficit de gamma aminobutirico acido transaminasa              | E728         |
| 535 | Deficit de gamma-glutamil transpeptidasa                       | E728         |
| 536 | Deficit de gamma-glutamilcisteina sintetasa                    | D551         |
| 537 | Deficit de glucogeno sintasa hepatica                          | E740         |
| 538 | Deficit de glutation sintetasa                                 | D551         |
| 539 | Deficit de GTP-ciclohidrolasa I                                | E701         |
| 540 | Deficit de guanidinoacetato metiltransferasa                   | E728         |
| 541 | Deficit de LCAT  | E786         |
| 542 | Deficit de metil cobalamina de tipo cbl E                      | E721         |
| 543 | Deficit de metil cobalamina de tipo cbl G                      | E721         |
| 544 | Deficit de N5-metilhomocisteina transferasa                    | -            |
| 545 | Deficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa                   | E771         |
| 546 | Deficit de ornitina carbamil transferasa                       | E724         |
| 547 | Deficit de prolidasa   | E728         |
| 548 | Deficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa               | E713         |
| 549 | Deficit de transaldolasa                                       | E748         |
| 550 | Deficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X     | E728         |
| 551 | Deficit familiar aislado de glucocorticoides                   | E271         |
| 552 | Deficit intelectual tipo Birk-Barel                            | Q878         |
| 553 | Deficit intelectual tipo Kahrizi                               | E778         |
| 554 | Degeneracion cortico-basal                                     | G310         |
| 555 | Degeneracion helicoidal peripapilar coriorretiniana            | H312         |
| 556 | Degeneracion macular juvenil hipotriquia                       | Q840         |
| 557 | Degeneracion retiniana microftalmia glaucoma                   | H355         |
| 558 | Delecion 22q13   | Q935         |
| 559 | Delecion 5q35  | Q935         |
| 560 | Delecion 8p  | Q935         |
| 561 | Delecion terminal 6q   | Q935         |
| 562 | Demencia frontotemporal  | G310         |
| 563 | Demencia frontotemporal con inclusiones Tau                    | G310         |
| 564 | Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17 | G310         |

Dora

19



27 NOV 2018

## RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE 28 2018 HOJA No 9

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 | No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                      | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|-----|--|--------------|
| 565 | Dentinogenesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental   | -            | 604 | Disfuncion inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X | E310         |
| 566 | Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia   | -            | 605 | Disgenesia caudal familiar   | Q878         |
| 567 | Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis   | M301         | 606 | Disgenesia cerebral congenita debida a deficiencia de glutamina sintetasa  | E728         |
| 568 | Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes  | L218         | 607 | Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X               | Q048         |
| 569 | Dermato osteolisis tipo Kirghize   | -            | 608 | Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial                   | Q561         |
| 570 | Dermatoleucodistrofia  | E752         | 609 | Disgenesia gonadal anomalías múltiples                                     | Q991         |
| 571 | Dermatomiosilis  | M330         | 610 | Disgenesia gonadal, tipo XX  | Q991         |
| 572 | Dermatosis pustulosa subcornea   | L131         | 611 | Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)                                  | D810         |
| 573 | Dermo odonto displasia   | Q824         | 612 | Disinostosis craneofacial  | Q750         |
| 574 | Dermolde anular de la cornea   | D311         | 613 | Dismorfia digitotalar  | Q743         |
| 575 | Dermopatía restrictiva letal   | Q828         | 614 | Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker                          | Q878         |
| 576 | Desmielinización cerebral debido a un deficit de metionina adenosiltransferasa                                       | E721         | 615 | Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo              | Q878         |
| 577 | Desmosterolosis  | Q878         | 616 | Disostosis acro fronto facio nasal   | Q751         |
| 578 | Desorden del metabolismo de los metales no especificados   | E830         | 617 | Disostosis acrofacial autosomica recesiva                                  | Q754         |
| 579 | Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados  | E799         | 618 | Disostosis acrofacial forma catania  | Q754         |
| 580 | Desordenes de los lipidos no especificados   | E789         | 619 | Disostosis acrofacial no especificada                                      | Q754         |
| 581 | Desordenes del sistema inmune no especificados   | D899         | 620 | Disostosis acrofacial postaxial  | Q754         |
| 582 | Desordenes del tejido conectivo no especificados   | M351         | 621 | Disostosis acrofacial tipo Nager   | Q754         |
| 583 | Desordenes lisosomales no especificados  | E752         | 622 | Disostosis acrofacial tipo Palagonia                                       | Q754         |
| 584 | Desordenes peroxisomales no especificados  | E713         | 623 | Disostosis acrofacial tipo Rodriguez                                       | Q754         |
| 585 | Despigmentacion aguda bilateral del iris   | -            | 624 | Disostosis factocraniana hipomandibular                                    | Q754         |
| 586 | Desprendimiento de retina regmatogeno autosomico dominante   | H330         | 625 | Disostosis humero espinal  | Q748         |
| 587 | Diabetes insipida nefrogenica  | N251         | 626 | Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X                           | Q754         |
| 588 | Diabetes mellitus neonatal   | P702         | 627 | Displasia acromesomelica tipo Brahlmi Bacha                                | Q778         |
| 589 | Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreatica y cerebelosa   | Q450         | 628 | Displasia acromesomelica tipo Hunter - Thompson                            | Q788         |
| 590 | Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosis hepatica - riñones poliquisticos | -            | 629 | Displasia acromesomelica tipo Maroteaux                                    | Q778         |
| 591 | Diabetes-sordera de transmision materna  | E138         | 630 | Displasia acromicrica  | Q778         |
| 592 | Diafano-espondilodisostosis  | Q788         | 631 | Displasia acropectovertrebral  | Q681         |
| 593 | Diarrea congenita con malabsocion debido a insuficiencia de celulas enteroendocrinas                                 | P783         | 632 | Displasia alveolo-capilar congenita  | -            |
| 594 | Diarrea intratable - atresia coanal - anomalias en los ojos  | Q878         | 633 | Displasia broncopulmonar   | P271         |
| 595 | Diatesis hemorragica por un defecto del receptor de colageno   | D698         | 634 | Displasia campomelica  | Q871         |
| 596 | Dihidropirimidinuria   | E798         | 635 | Displasia checa, tipo metatarsal   | Q777         |
| 597 | Dilatacion aortica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial                                    | Q874         | 636 | Displasia craneo fronto nasal  | Q871         |
| 598 | DIRA (IL1RN)   | -            | 637 | Displasia craneodialisaria   | M852         |
| 599 | Dirofilariasis   | B748         | 638 | Displasia craneolenticulosutural   | Q758         |
| 600 | Disautonomia familiar  | G901         | 639 | Displasia craneo-metafisaria   | Q788         |
| 601 | Discondrosteosis nefropatia  | Q878         | 640 | Displasia de Astley-Kendall  | Q773         |
| 602 | Diseccion arterial con lentiginosis  | Q876         | 641 | Displasia de Boomerang   | Q871         |
| 603 | Disfasia congenita familiar  | F801         | 642 | Displasia de Greenberg   | Q773         |
|     |  |              | 643 | Displasia de Pacman  | Q778         |
|     |  |              | 644 | Displasia de Singleton-Merten  | Q788         |
|     |  |              | 645 | Displasia de limo - riñon - ano - pulmon                                   | Q878         |
|     |  |              | 646 | Displasia del iris - hipertelorismo - sordera                              | Q138         |
|     |  |              | 647 | Displasia dermo facial focal   | Q828         |
|     |  |              | 648 | Displasia ectodermica - con Inmunodeficit anhidrotico                      | Q782         |
|     |  |              | 649 | Displasia ectodermica - sindrome de fragilidad de la piel                  | Q810         |

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 10

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|-----|---|--------------|
| 650 | Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña                                 | -            |
| 651 | Displasia ectodérmica ceguera   | Q878         |
| 652 | Displasia ectodérmica hidrotica tipo Christianson Fourie                      | Q828         |
| 653 | Displasia ectodérmica hidrotica tipo Halal                                    | Q828         |
| 654 | Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo                       | Q824         |
| 655 | Displasia ectodérmica hipohidrotica, forma dominante                          | Q824         |
| 656 | Displasia ectodérmica no especificada   | -            |
| 657 | Displasia ectodérmica odonto microniquial                                     | Q824         |
| 658 | Displasia ectodérmica tipo Berlin   | Q824         |
| 659 | Displasia epifisaria múltiple   | Q773         |
| 660 | Displasia epifisaria-falangica en forma de angel                              | Q788         |
| 661 | Displasia espondilo encondral   | Q777         |
| 662 | Displasia espondiloepifisaria congenita                                       | Q777         |
| 663 | Displasia espondiloepifisaria tardia  | Q777         |
| 664 | Displasia espondiloepifisaria tardia tipo Kohn                                | Q777         |
| 665 | Displasia espondiloepifisaria tipo Byers                                      | Q777         |
| 666 | Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu                                      | Q777         |
| 667 | Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot                                  | Q777         |
| 668 | Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura                                  | Q777         |
| 669 | Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon                                    | Q777         |
| 670 | Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial | Q778         |
| 671 | Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal                         | Q777         |
| 672 | Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis                              | Q777         |
| 673 | Displasia espondiloepimetafisaria axial                                       | Q778         |
| 674 | Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4                                     | Q778         |
| 675 | Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski                              | Q777         |
| 676 | Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve                              | Q777         |
| 677 | Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden                                 | Q778         |
| 678 | Displasia espondilometafisaria  | Q778         |
| 679 | Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada                | Q777         |
| 680 | Displasia espondilometafisaria -distrofia de conosbastones                    | Q778         |
| 681 | Displasia espondilometafisaria tipo Agrecan                                   | Q777         |
| 682 | Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski                                 | Q778         |
| 683 | Displasia esquelética no especificada   | Q789         |
| 684 | Displasia frontometafisaria   | Q785         |
| 685 | Displasia geoleofisica  | Q871         |
| 686 | Displasia inmuno osea de Schimke  | Q777         |
| 687 | Displasia Kniest-like letal   | Q778         |
| 688 | Displasia letal osteosclerótica de hueso                                      | Q782         |
| 689 | Displasia mandibuloacra   | Q875         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                       | Código CIE10 |
|-----|---|--------------|
| 690 | Displasia mesomelica hoyuelos cutaneos                                      | Q871         |
| 691 | Displasia microcefalica osteodisplastica de tipo Saul Wilson                | Q788         |
| 692 | Displasia oculodentodigital   | Q878         |
| 693 | Displasia oculo-oto-facial  | Q870         |
| 694 | Displasia odontomaxilar segmentaria   | K004         |
| 695 | Displasia osea letal tipo Holmgren Forsell                                  | Q778         |
| 696 | Displasia osea terminal - defectos pigmentarios                             | Q872         |
| 697 | Displasia oto-espondilo-megaepifisaria                                      | Q777         |
| 698 | Displasia pseudodistrofica  | Q788         |
| 699 | Displasia renal-hepatica-pancreatica - quistes de Dandy-Walker              | Q619         |
| 700 | Displasia trico odonto oniquial   | Q824         |
| 701 | Disqueratosis congenita   | Q828         |
| 702 | Disquinesia ciliar primaria   | J980         |
| 703 | Disquinesia paroxistica no cinesigenica (PNKD)                              | G248         |
| 704 | Distonia 16   | G241         |
| 705 | Distonia de torsion de aparicion temprana                                   | G241         |
| 706 | Distonia dopa-sensible  | G248         |
| 707 | Distonia focal  | G243         |
| 708 | Distonia mioclonica 15  | G241         |
| 709 | Distonia no especificada  | G241         |
| 710 | Distonia-parkinsonismo de inicio rapido                                     | G241         |
| 711 | Distonias mixtas  | G248         |
| 712 | Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular                               | Q818         |
| 713 | Distrofia coroidal, areolar central   | H312         |
| 714 | Distrofia de conos con respuesta escotopica supranormal                     | H355         |
| 715 | Distrofia de conos y bastones   | H355         |
| 716 | Distrofia de cornea - sordera de percepcion                                 | H185         |
| 717 | Distrofia facioescapulohumeral  | G710         |
| 718 | Distrofia macular cistoide  | H355         |
| 719 | Distrofia macular de Carolina del Norte                                     | H355         |
| 720 | Distrofia miotonica de Steinert   | G711         |
| 721 | Distrofia muscular autosomica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa | Q810         |
| 722 | Distrofia muscular congenita  | G712         |
| 723 | Distrofia muscular congenita con deficit de integrina                       | G712         |
| 724 | Distrofia muscular congenita de Ullrich                                     | G712         |
| 725 | Distrofia muscular congenita por deficit de laminas A/C                     | G712         |
| 726 | Distrofia muscular congenita tipo 1A  | G712         |
| 727 | Distrofia muscular congenita, tipo Fukuyama                                 | G710         |
| 728 | Distrofia muscular de cinturas  | G710         |
| 729 | Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1A                 | G710         |
| 730 | Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1D                 | G710         |
| 731 | Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1E                 | G710         |
| 732 | Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1F                 | G710         |
| 733 | Distrofia muscular de cinturas autosomica dominante tipo 1G                 | G710         |

2022

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 11

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                  | Código CIE10 | No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|-----|---|--------------|
| 734 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A             | G710         | 778 | Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa   | E708         |
| 735 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C             | G710         | 779 | Encefalopatía debido a la hidroxiquinuremina  | E708         |
| 736 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D             | G710         | 780 | Encefalopatía epiléptica infantil temprana  | G403         |
| 737 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E             | G710         | 781 | Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante                                 | G404         |
| 738 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F             | G710         | 782 | Encefalopatía mioclónica temprana   | G403         |
| 739 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G             | G710         | 783 | Encefalopatía provocada por déficit de sulfito oxidasa  | E721         |
| 740 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I             | G710         | 784 | Encefalopatía, etilmalónica   | G318         |
| 741 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L             | G710         | 785 | Encefalopatías espongiiformes transmisibles (termino generico)                                  | A81.-        |
| 742 | Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M             | G710         | 786 | Encondromatosis   | Q784         |
| 743 | Distrofia muscular de Duchenne y Becker                                | G710         | 787 | Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1 | -            |
| 744 | Distrofia muscular de Emery Dreifuss                                   | G710         | 788 | Enfermedad de Alexander   | E752         |
| 745 | Distrofia muscular no especificada                                     | G710         | 789 | Enfermedad de almacenamiento de glucogeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular           | E740         |
| 746 | Distrofia muscular oculo gastrointestinal                              | G710         | 790 | Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana                              | G300         |
| 747 | Distrofia muscular oculofaríngea                                       | G710         | 791 | Enfermedad de Behçet  | M352         |
| 748 | Distrofia muscular tipo Duchenne                                       | G710         | 792 | Enfermedad de Best  | H355         |
| 749 | Distrofia neuroaxonal infantil   | G230         | 793 | Enfermedad de Blackfan-Diamond  | D610         |
| 750 | DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)               | L401         | 794 | Enfermedad de Buerger   | I731         |
| 751 | Drepanocitosis   | D57.-        | 795 | Enfermedad de Canavan   | E752         |
| 752 | Duplicación 12p  | Q923         | 796 | Enfermedad de Caroli  | Q446         |
| 753 | Duplicación 6p   | Q923         | 797 | Enfermedad de Castleman   | D360         |
| 754 | Duplicación de cejas - sindactilia                                     | -            | 798 | Enfermedad de Coats   | H350         |
| 755 | Duplicación de la pierna y del pie en espejo                           | Q748         | 799 | Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob   | A810         |
| 756 | Ectopia de cristalino coriorretiniana distrofia miopía                 | Q158         | 800 | Enfermedad de Crohn   | K509         |
| 757 | Ectopia de cristalino forma familiar                                   | Q121         | 801 | Enfermedad de Crouzon   | Q751         |
| 758 | Ectopia tiroidea   | E031         | 802 | Enfermedad de Cushing   | E240         |
| 759 | Ectrodactilia displasia ectodérmica                                    | Q824         | 803 | Enfermedad de Darier  | Q828         |
| 760 | Embriopatía por aminopterina   | Q868         | 804 | Enfermedad de Dent  | N258         |
| 761 | Embriopatía por antitiroideos  | Q868         | 805 | Enfermedad de depósito de glucogeno por déficit de LAMP-2                                       | E740         |
| 762 | Embriopatía por talidomida   | Q868         | 806 | Enfermedad de depósito lisosomal no especificada  | E752         |
| 763 | Embriopatía por virus de la varicela                                   | P358         | 807 | Enfermedad de Devic   | G360         |
| 764 | Enanismo de MULIBREY   | Q871         | 808 | Enfermedad de Ejejalde  | L814         |
| 765 | Enanismo diastrofico   | Q775         | 809 | Enfermedad de Ercheim-Chester   | D763         |
| 766 | Enanismo hiperostotico de Lenz-Majewski                                | Q871         | 810 | Enfermedad de Fabry   | E752         |
| 767 | Enanismo metatropico   | Q778         | 811 | Enfermedad de Gaucher   | E752         |
| 768 | Enanismo microcefalico osteodisplasico primordial                      | Q871         | 812 | Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejia - calcificación cardiovascular                            | E752         |
| 769 | Enanismo osteocondrodisplasico - sordera - retinitis pigmentosa        | -            | 813 | Enfermedad de Gaucher tipo 1  | E752         |
| 770 | Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina        | Q878         | 814 | Enfermedad de Gaucher tipo 2  | E752         |
| 771 | Enanismo lanatoroico   | Q771         | 815 | Enfermedad de Gaucher tipo 3  | E752         |
| 772 | Encefalitis focal de Rasmussen   | G048         | 816 | Enfermedad de Griscelli   | E703         |
| 773 | Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2            | G713         | 817 | Enfermedad de Grösbek-Imerstund   | D511         |
| 774 | Encefalopatía aguda necrosante familiar                                | -            | 818 | Enfermedad de Hirschsprung  | Q431         |
| 775 | Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar | G318         | 819 | Enfermedad de Huntington  | G10X         |
| 777 | Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina                  | E752         | 820 | Enfermedad de jarabe de arce  | E744         |
|     |  |              | 821 | Enfermedad de Kennedy   | G122         |
|     |  |              | 822 | Enfermedad de Kimura  | I898         |
|     |  |              | 823 | Enfermedad de Krabbe  | E752         |
|     |  |              | 824 | Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertension - diabetes - osteoporosis    | -            |

B

w9


Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 825 | Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia                           | G122         |
| 826 | Enfermedad de las neuronas motoras patron Madras   | G122         |
| 827 | Enfermedad de Letterer-Siwe  | C960         |
| 828 | Enfermedad de Lhermitte-Duclos   | Q048         |
| 829 | Enfermedad de McCardle   | E740         |
| 830 | Enfermedad de Moya-Moya  | I675         |
| 831 | Enfermedad de Netherton  | Q808         |
| 832 | Enfermedad de Niemann-Pick   | E752         |
| 833 | Enfermedad de Niemann-Pick tipo A  | E752         |
| 834 | Enfermedad de Niemann-Pick tipo B  | E752         |
| 835 | Enfermedad de Niemann-Pick tipo C  | E752         |
| 836 | Enfermedad de Norrie   | H355         |
| 837 | Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce  | E710         |
| 838 | Enfermedad de Paget juvenil  | M889         |
| 839 | Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher   | E752         |
| 840 | Enfermedad de Pompe  | E740         |
| 841 | Enfermedad de Pyle   | Q785         |
| 842 | Enfermedad de Refsum   | G601         |
| 843 | Enfermedad de Refsum, forma infantil   | G601         |
| 844 | Enfermedad de Rendu-Osler-Weber  | I780         |
| 845 | Enfermedad de Sandhoff   | E750         |
| 846 | Enfermedad de síntesis de ácidos biliares  | -            |
| 847 | Enfermedad de Stargardt  | H355         |
| 848 | Enfermedad de Still del adulto   | M061         |
| 849 | Enfermedad de Takayasu   | M314         |
| 850 | Enfermedad de Tangier  | E786         |
| 851 | Enfermedad de Tay-Sachs  | E750         |
| 852 | Enfermedad de Thomsen y Becker   | G711         |
| 853 | Enfermedad de Unverricht-Lundborg  | G403         |
| 854 | Enfermedad de Upington   | M918         |
| 855 | Enfermedad de von Hippel-Lindau  | Q858         |
| 856 | Enfermedad de Von Willebrand   | D680         |
| 857 | Enfermedad de Von Willebrand adquirida   | D684         |
| 858 | Enfermedad de Wegener  | M313         |
| 859 | Enfermedad de Whipple  | K908         |
| 860 | Enfermedad de Wilson   | E830         |
| 861 | Enfermedad de Wolman   | E755         |
| 862 | Enfermedad del riñón poliúctico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa           | -            |
| 863 | Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva   | Q611         |
| 864 | Enfermedad granulomatosa crónica   | D71X         |
| 865 | Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina                         | -            |
| 866 | Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia  | K766         |
| 867 | Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)                                      | D728         |
| 868 | Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada | E888         |
| 869 | Enfermedad mitocondrial no especificada  | -            |
| 870 | Enfermedad mixta del tejido conectivo  | M351         |

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|
| 871 | Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas | Q878         |
| 872 | Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol                       | E756         |
| 873 | Enfermedad por depósito de lípidos neutros                                   | E755         |
| 874 | Enfermedad quística medular autosómica dominante                             | Q615         |
| 875 | Enfermedad veno-oclusiva hepática  | K766         |
| 876 | Enfermedades hematológicas no especificadas                                  | -            |
| 877 | Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía                                    | I422         |
| 878 | Enfisema lobar congénito   | Q338         |
| 879 | Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)                        | B07X         |
| 880 | Epidermolisis ampollar adquirida   | L123         |
| 881 | Epidermolisis ampollosa distrofica   | Q812         |
| 882 | Epidermolisis ampollosa epidermolítica                                       | Q812         |
| 883 | Epidermolisis ampollosa hereditaria  | Q818         |
| 884 | Epidermolisis ampollosa juncional  | Q818         |
| 885 | Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante                        | G404         |
| 886 | Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta                                   | G408         |
| 887 | Epilepsia microcefalia displasia esquelética                                 | Q878         |
| 888 | Epilepsia mioclonica de la infancia  | G403         |
| 889 | Eritralgia, primaria   | I738         |
| 890 | Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa                                | Q802         |
| 891 | Eritrodermia congénita letal   | Q828         |
| 892 | Eritroqueratodermia ataxia   | G111         |
| 893 | Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa                              | Q828         |
| 894 | Eriquisosis  | A488         |
| 895 | Escafocefalia aislada  | Q750         |
| 896 | Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar                                  | Q878         |
| 897 | Esclerosis lateral amiotrofica   | G122         |
| 898 | Esclerosis lateral primaria  | G122         |
| 899 | Esclerosis Múltiple  | G35X         |
| 900 | Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII                 | G378         |
| 901 | Esclerosis sistémica cutánea difusa  | M340         |
| 902 | Esclerosis sistémica cutánea limitada  | L940         |
| 903 | Esclerosis tuberosa  | Q851         |
| 904 | Esferocitosis hereditaria  | D580         |
| 905 | Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X        | G253         |
| 906 | Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal                             | G111         |
| 907 | Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)               | Q777         |
| 908 | Esquisencefalia  | Q046         |
| 909 | Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis                               | -            |
| 910 | Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco                            | Q878         |
| 911 | Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña    | -            |

R

Escribir


  
 04

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 05265 DE

2018

HOJA No 13

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No  | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                | Código CIE10 | No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|-----|--|--------------|------|--|--------------|
| 912 | Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento     | E230         | 960  | Gerodermia osteodisplástica  | Q828         |
| 913 | Estenosis pulmonar valvular  | Q221         | 961  | Gigantismo cerebral quistes maxilares  | Q048         |
| 914 | Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de             | K768         | 962  | Glaucoma - apnea del sueño   | -            |
| 915 | Estesioneuroblastoma   | C300         | 963  | Glaucoma ectopia esferofoquia rigidez articular talla baja                               | Q871         |
| 916 | Estomatocitosis hereditaria con hemates hiperhidratados              | D588         | 964  | Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias   | -            |
| 917 | Fallo autonómico puro  | G903         | 965  | Glucogenosis de Bickel-Fanconi   | E740         |
| 918 | Fascitis eosinofílica  | M354         | 966  | Glucogenosis tipo 1  | E740         |
| 919 | Femur bifido ectrodactilia monodactilia                              | Q748         | 967  | Glucogenosis tipo 2  | E740         |
| 920 | Fenilcetonuria   | E700         | 968  | Granuloma chalazodérmico   | C840         |
| 921 | Feocromocitoma, secretante   | C741         | 969  | Granulomatosis autoinflamatoria infantil   | -            |
| 922 | Fibrocondrogenesis   | Q777         | 970  | Hamartomatosis quística de pulmón y riñón  | Q858         |
| 923 | Fibrodisplasia osificante progresiva                                 | M611         | 971  | Hemangiomatosis neonatal difusa  | D180         |
| 924 | Fibrofoliculomas múltiples familiares                                | -            | 972  | Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas | I99X         |
| 925 | Fibromatosis gingival - sordera                                      | H903         | 973  | Hemicrania paroxística   | G448         |
| 926 | Fibromatosis gingival- anomalías dentales                            | K005         | 974  | Hemimelia fibular  | Q726         |
| 927 | Fibromatosis hialina juvenil   | M728         | 975  | Hemimelia tibial   | Q725         |
| 928 | Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea | -            | 976  | Hemimelia tibial fisura labiopalatina  | Q878         |
| 929 | Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal           | D828         | 977  | Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil                                 | -            |
| 930 | Fibrosis pulmonar idiopática   | J841         | 978  | Hemocromatosis neonatal  | E831         |
| 931 | Fibrosis quística  | E849         | 979  | Hemoglobinuria paroxística nocturna  | D595         |
| 932 | Fiebre botanosa  | A771         | 980  | Hendidura de narinas telecanthus   | Q758         |
| 933 | Fiebre mediterránea familiar   | E850         | 981  | Hendidura esternal   | Q767         |
| 934 | Fiebre reumática   | I00X         | 982  | Hendidura laringotraqueoesofágica  | Q321         |
| 935 | Fistula arteriovenosa cerebral                                       | Q282         | 983  | Hepatitis crónica autoinmune   | K754         |
| 936 | Fistula biliar congénita   | Q324         | 984  | Hermafroditismo verdadero XX   | Q560         |
| 937 | Fisura labial - retinopatía  | Q878         | 985  | Hemia diafrágica   | Q790         |
| 938 | Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía                         | Q878         | 986  | Hernia diafrágica anomalía de miembros   | Q878         |
| 939 | Fisura media del labio inferior                                      | Q361         | 987  | Heterotaxia  | Q893         |
| 940 | Fisura palatina anomalías carpometacarpales oligodoncia              | Q878         | 988  | Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel                             | Q878         |
| 941 | Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia                            | Q878         | 989  | Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules  | Q878         |
| 942 | Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de                     | Q878         | 990  | Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud   | Q878         |
| 943 | Fisura palatina talla baja vertebras anomalías                       | Q870         | 991  | Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisolona reductasa                          | E258         |
| 944 | Foramina parietal  | Q758         | 992  | Hiperargininemia   | E722         |
| 945 | Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher                    | E752         | 993  | Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxi-lasa               | E780         |
| 946 | Formas letales del síndrome de Pterigium                             | Q798         | 994  | Hipercolesterolemia familiar homocigota  | E780         |
| 947 | Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de                 | E798         | 995  | Hiperreflexia - epilepsia  | G258         |
| 948 | Fotosensibilidad cutánea colitis letal                               | L578         | 996  | Hiperfenilalaninemia   | E701         |
| 949 | Fragilidad ósea contracturas articulares                             | M218         | 997  | Hiperfenilalaninemia materna   | E701         |
| 950 | Fructosuria  | E741         | 998  | Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas                                   | H260         |
| 951 | Fucosidosis  | E771         | 999  | Hiperglicinemia no cetósica  | E725         |
| 952 | Fusión posterior de las vertebras lumbosacras - blefaroptosis        | Q875         | 1000 | Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente  | E850         |
| 953 | Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa                   | Q878         | 1001 | Hiperlipoproteinemia no especificada   | E782         |
| 954 | Galactosemia   | E742         | 1002 | Hiperlipoproteinemia tipo 1  | E783         |
| 955 | Gangliosidosis tipo 1  | E751         | 1003 | Hiperlipoproteinemia tipo 3  | E782         |
| 956 | Gangliosidosis tipo 2  | E751         | 1004 | Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis  | M481         |
| 957 | Gangliosidosis tipo 3  | E751         | 1005 | Hiperoxaluria  | E748         |
| 958 | Gastroenteritis eosinofílica   | K528         | 1006 | Hiperoxaluria primaria de tipo 1   | E748         |
| 959 | Gastrosquisis  | Q793         | 1007 | Hiperplasia regenerativa nodular   | K768         |

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 14

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1008 | Hiperplasia suprarenal congénita  | E250         |
| 1009 | Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago                                  | -            |
| 1010 | Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica                                | -            |
| 1011 | Hiperqueratosis palmoplantar sordera  | Q828         |
| 1012 | Hipersomnia idiopática  | F511         |
| 1013 | Hipertelorismo, tipo Teebi  | Q870         |
| 1015 | Hipertermia maligna artrogriposis torticollis                                     | Q878         |
| 1016 | Hipertricosis cervical anterior aislada   | L682         |
| 1017 | Hipertricosis cervical neuropática  | -            |
| 1018 | Hipertricosis cubital talla baja  | Q842         |
| 1019 | Hipertricosis lanuginosa adquirida  | L681         |
| 1020 | Hipertricosis lanuginosa congénita  | Q842         |
| 1021 | Hipo crónico  | -            |
| 1022 | Hipocondroplasia  | Q774         |
| 1023 | Hipofosfatasa   | E833         |
| 1024 | Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)                                 | D807         |
| 1025 | Hipogamaglobulinemia inespecífica   | E800         |
| 1026 | Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia                         | E161         |
| 1027 | Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria                           | Q878         |
| 1028 | Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito   | E230         |
| 1029 | Hipomagnesemia aislada dominante  | E834         |
| 1030 | Hipomagnesemia con normocalciuria   | E834         |
| 1031 | Hipomielinización - catarata congénita  | G378         |
| 1032 | Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia                  | G111         |
| 1033 | Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo              | E752         |
| 1034 | Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal                                   | Q878         |
| 1035 | Hipoparatiroidismo familiar aislado   | E208         |
| 1036 | Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea | E208         |
| 1037 | Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis                         | Q438         |
| 1038 | Hipopituitarismo microftalmia   | Q044         |
| 1039 | Hipopituitarismo polidactilia postaxial   | -            |
| 1040 | Hipoplasia cartilago cabello  | Q788         |
| 1041 | Hipoplasia dérmica focal  | Q828         |
| 1042 | Hipoplasia foveal catarata presenil   | H260         |
| 1043 | Hipoplasia olivopontocerebelosa letal   | Q043         |
| 1044 | Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía                                       | Q878         |
| 1045 | Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4   | Q043         |
| 1046 | Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5   | Q043         |
| 1047 | Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6   | Q043         |
| 1048 | Hipoplasia tiroidea   | E031         |
| 1049 | Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar   | Q828         |
| 1050 | Hipospádias - hipertelorismo - coloboma y sordera                                 | Q870         |
| 1051 | Hipotermia periódica espontánea   | G908         |
| 1052 | Hipotonia - síndrome de cistinuria  | E720         |
| 1053 | Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia                                    | E888         |
| 1054 | Hipotricosis - linfedema - telangiectasia   | -            |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1055 | Hipotricosis hereditaria de Marie Unna   | Q840         |
| 1056 | Hipotricosis retraso mental tipo Lopes   | -            |
| 1057 | Hipotricosis simple  | L658         |
| 1058 | Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia                                      | Q431         |
| 1059 | Hirschsprung polidactilia sordera  | Q431         |
| 1060 | Histidinemia   | E708         |
| 1061 | Histiocitosis azul marino  | D763         |
| 1062 | Histiocitosis de células de Langerhans   | C960         |
| 1063 | Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria                                      | D763         |
| 1064 | Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva                                    | D763         |
| 1065 | Holoprosencefalia  | Q042         |
| 1066 | Homocarnosinosis   | E728         |
| 1067 | Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa                     | E721         |
| 1068 | Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa                          | Q878         |
| 1069 | Ictiosis alopecia ectropion retraso mental   | -            |
| 1070 | Ictiosis ampollosa de Siemens  | Q808         |
| 1071 | Ictiosis atresia biliar  | -            |
| 1072 | Ictiosis congénita microcefalia cuádrupleja  | Q878         |
| 1073 | Ictiosis congénita tipo feto Arlequin  | Q804         |
| 1074 | Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media                                      | -            |
| 1075 | Ictiosis lamelar   | Q802         |
| 1076 | Ictiosis ligada al cromosoma X   | Q801         |
| 1077 | Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante  | -            |
| 1078 | Ictiosis no especificada   | Q809         |
| 1079 | Iminoglicinuria  | E720         |
| 1080 | Incontinencia pigmenti   | Q823         |
| 1081 | Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa        | D813         |
| 1082 | Inmunodeficiencia comienzo adulto  | D848         |
| 1083 | Inmunodeficiencia común variable   | D839         |
| 1084 | Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer                            | D848         |
| 1085 | Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)          | Q438         |
| 1086 | Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25   | D812         |
| 1087 | Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1 | D848         |
| 1088 | Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos          | D808         |
| 1089 | Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2                      | D817         |
| 1090 | Inmunodeficiencia primaria no especificada   | -            |
| 1091 | Insensibilidad congénita al dolor  | G908         |
| 1092 | Insomnio fatal familiar  | A818         |
| 1093 | Interrupción del arco aórtico  | Q254         |
| 1094 | Intolerancia a la fructosa   | E741         |
| 1095 | IPEX (X-LINKED)  | E310         |
| 1096 | IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a quinasa 4)   | D848         |

2022

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

12 2018

HOJA No 15

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 | No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|------|--|--------------|
| 1098 | Keratosis tipo Nagashima   | Q828         | 1138 | Lobulos gruesos de las orejas - sordera conductiva                               | H900         |
| 1099 | Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux   | E784         | 1139 | Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia                                  | -            |
| 1100 | Latosterolosis   | Q878         | 1140 | Macrocefalia - malformación capilar  | Q873         |
| 1101 | Leiomoma orbital   | D316         | 1141 | Macrocefalia - talla baja - paraplejía   | -            |
| 1102 | Leprechaunismo   | E348         | 1142 | Macrografía central bilateral  | Q048         |
| 1103 | Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal  | P111         | 1143 | Macroglobulinemia de Waldenström   | C880         |
| 1104 | Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea  | M858         | 1144 | Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa                      | Q870         |
| 1105 | Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía   | G114         | 1145 | Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante | D694         |
| 1106 | Leucodistrofia metacromática   | E752         | 1146 | Malabsorción de fósforo, hereditaria   | D528         |
| 1107 | Leucodistrofia no especificada   | E752         | 1147 | Malabsorción de glucosa-galactosa  | E743         |
| 1108 | Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización                                     | E752         | 1148 | Malacoplasiya  | -            |
| 1109 | Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria   | G114         | 1149 | Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita                            | Q878         |
| 1110 | Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora  | E752         | 1150 | Malformación de Ebstein  | Q225         |
| 1111 | Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato | E752         | 1151 | Malformación linfática   | D181         |
| 1112 | Leucoencefalopatía cavitada progresiva   | E752         | 1152 | Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía                               | Q878         |
| 1113 | Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal                    | E752         | 1153 | Mano hendida - pie hendido   | Q716         |
| 1114 | Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar   | -            | 1154 | Mano hendida urinarias anomalías espina bifida anomalía de diafragma             | Q878         |
| 1115 | Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal                      | Q828         | 1155 | Mano hendida, pie hendido, sordera   | Q872         |
| 1116 | Linfangiectasias quísticas pulmonares  | Q338         | 1156 | Mastocitosis   | Q822         |
| 1117 | Linfangioteiomatosis   | J984         | 1157 | Mastocitosis cutánea   | Q822         |
| 1118 | Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral  | Q820         | 1158 | Mastocitosis no especificada   | Q822         |
| 1119 | Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales   | Q878         | 1159 | Mastocitosis sistémica   | C962         |
| 1120 | Linfedema congénito  | Q820         | 1160 | Mastocitosis sistémica agresiva  | C962         |
| 1121 | Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG                                  | E881         | 1161 | Mastocitosis sistémica indolente   | D470         |
| 1122 | Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2  | E881         | 1162 | Megacalcosis, congénita  | Q638         |
| 1123 | Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling  | E881         | 1163 | Megalencefalia - polimicrografía - polidactilia postaxial - hidrocefalia         | Q048         |
| 1124 | Lipodistrofia generalizada adquirida   | E881         | 1164 | Melorreostosis   | Q782         |
| 1125 | Lipodistrofia no especificada  | E881         | 1165 | Metacondromatosis  | Q784         |
| 1126 | Lipodistrofia parcial adquirida  | E881         | 1166 | Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2                                | D740         |
| 1127 | Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan   | E881         | 1167 | Miastenia grave  | G700         |
| 1128 | Lipodistrofia, tipo Bernardinelli  | E881         | 1168 | Microbraquicefalia ptosis fisura labial  | Q878         |
| 1129 | Lipofuscinosis neuronal ceróide tardía infantil  | E754         | 1169 | Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual                         | Q878         |
| 1130 | Lipofuscinosis neuronal ceróide juvenil  | E754         | 1170 | Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángeas y neurológicas          | Q878         |
| 1131 | Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecantho   | Q103         | 1171 | Microcefalia - polimicrografía - agenesia del cuerpo caloso                      | Q043         |
| 1132 | Lipomatosis encefalocraneocutánea  | E882         | 1172 | Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis                                       | Q878         |
| 1133 | Lipoproteínosis de Urbach-Wiethe   | E788         | 1173 | Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía                                | Q878         |
| 1134 | Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A   | Q043         | 1174 | Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de                   | Q878         |
| 1135 | Lisencefalia tipo 2  | Q043         | 1175 | Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquisia                                | Q043         |
| 1136 | Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana  | Q043         | 1176 | Microcefalia miocardiopatía  | Q878         |
| 1137 | Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar                                    | Q043         | 1177 | Microdeleción 9q22.3   | Q935         |
|      |  |              | 1178 | Microftalmia - atrofia cerebral  | Q112         |
|      |  |              | 1179 | Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos                             | Q112         |
|      |  |              | 1180 | Microftalmia con anomalías de las extremidades                                   | Q112         |
|      |  |              | 1181 | Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2                            | Q112         |

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1182 | Microgastria anomalía de miembros   | Q878         |
| 1183 | Microtia  | Q172         |
| 1184 | Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal   | Q158         |
| 1185 | Microtia anomalías esqueléticas talla baja  | Q871         |
| 1186 | Microtia bilateral - sordera - paladar hendido  | Q870         |
| 1187 | Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia   | D812         |
| 1188 | Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide   | D471         |
| 1189 | Migraña hemiplejica familiar o esporádica   | G431         |
| 1190 | Miocardopatía cataratas anomalías espondilopelvicas   | -            |
| 1191 | Miocardopatía restrictiva aislada familiar  | I425         |
| 1192 | Mioclonia ataxia cerebelosa sordera   | G111         |
| 1193 | Mioclonia atrofia muscular distal   | G253         |
| 1194 | Mioclonia perioral con ausencias  | G403         |
| 1195 | Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal  | -            |
| 1196 | Miofascitis macrofagica   | M608         |
| 1197 | Miopatía con autofagia excesiva   | G718         |
| 1198 | Miopatía con capuchon   | G712         |
| 1199 | Miopatía congénita letal tipo Compton-North   | G712         |
| 1200 | Miopatía distal con afectación respiratoria precoz  | G710         |
| 1201 | Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales  | G710         |
| 1202 | Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco  | G710         |
| 1203 | Miopatía distal, tipo Nonaka  | G718         |
| 1204 | Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz  | G710         |
| 1205 | Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejia                       | G718         |
| 1206 | Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural   | G710         |
| 1207 | Miopatía miotónica proximal   | G711         |
| 1208 | Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica   | G713         |
| 1209 | Miopatía nemalínica   | G712         |
| 1210 | Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1   | G718         |
| 1211 | Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores | G710         |
| 1212 | Miopatía tibial de Udd  | G710         |
| 1213 | Miopatía tipo Bethlehem   | G710         |
| 1214 | Miositis esporádica con cuerpos de inclusión  | M608         |
| 1215 | Miositis focal  | M608         |
| 1216 | Monosomía 18p   | Q935         |
| 1217 | Monosomía 22q11   | D821         |
| 1218 | Monosomía 5p  | Q934         |
| 1219 | Monosomía distal 10q  | Q935         |
| 1220 | MSMD (Deficiencia IFN-γR1)  | D848         |
| 1221 | MSMD (Deficiencia IFN-γR2)  | D848         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1222 | MSMD (Deficiencia STAT1)   | D848         |
| 1223 | MSMD (IL-12p40)  | -            |
| 1224 | MSMD (IL12RB)  | D848         |
| 1225 | Mucopolidosis no especificada  | E779         |
| 1226 | Mucopolidosis tipo 2   | E770         |
| 1227 | Mucopolidosis tipo 4   | E751         |
| 1228 | Mucopolisacaridosis no especificada                                    | E763         |
| 1229 | Mucopolisacaridosis tipo 2   | E761         |
| 1230 | Mucopolisacaridosis tipo 3   | E762         |
| 1231 | Mucopolisacaridosis tipo 4   | E762         |
| 1232 | Mucopolisacaridosis tipo 6   | E762         |
| 1233 | Mucopolisacaridosis tipo 7   | E762         |
| 1234 | Mucosulfatidosis   | E752         |
| 1235 | Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos                  | G908         |
| 1236 | Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1                             | D848         |
| 1237 | Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)   | D828         |
| 1238 | Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)                                 | Q782         |
| 1239 | Mutación en el gen de la subunidad TCRα Constante (TRAC)               | D848         |
| 1240 | Mutación en Gata-2   | D728         |
| 1241 | Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa δ)                                | D479         |
| 1242 | Mutación IRF-8   | D848         |
| 1243 | Mutación y delección de la cadena pesada de Ig                         | C911         |
| 1244 | Mutación, SLC29A3  | D763         |
| 1245 | Nail Patella like enfermedad renal                                     | -            |
| 1246 | Nefronofitosis familiar del adulto quadriparesia espástica             | -            |
| 1247 | Nefropatía sordera hiperparatiroidismo                                 | Q878         |
| 1248 | Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales         | Q878         |
| 1249 | Neuropatía aguda idiopática eosinofílica                               | J82X         |
| 1250 | Neuro muscular esquelético síndrome tipo chipriota                     | Q878         |
| 1251 | Neuroaxonal distrofia acidosis tubular                                 | -            |
| 1252 | Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa                       | G230         |
| 1253 | Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro                       | G230         |
| 1254 | Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa | E711         |
| 1255 | Neurofibromatosis  | Q871         |
| 1256 | Neurofibromatosis tipo 2   | Q850         |
| 1257 | Neurofibromatosis tipo familiar espinal                                | Q850         |
| 1258 | Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2                        | G608         |
| 1259 | Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva                             | G610         |
| 1260 | Neuropatía axonal motora aguda   | G610         |
| 1261 | Neuropatía con discapacidad auditiva                                   | G600         |
| 1262 | Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión              | G600         |
| 1263 | Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción                 | G618         |
| 1264 | Neuropatía óptica hereditaria de Leber                                 | H472         |
| 1265 | Neuropatía periférica, tipo Fiskerstrand                               | -            |

2021

9

Handwritten signature and initials.



27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 005265 DE

28 2018

HOJA No 17

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 | No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|------|--|--------------|
| 1266 | Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global                 | G608         | 1306 | Osteogenesis imperfecta microcefalia cataratas                         | Q780         |
| 1267 | Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x           | G608         | 1307 | Osteolisis del talón, rotula y escafoides, síndrome de                 | -            |
| 1268 | Neuropatía sensorial y motora de inicio facial   | G600         | 1308 | Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil                    | M863         |
| 1269 | Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo | Q878         | 1309 | Osteopatía estriada esclerosis craneana                                | Q788         |
| 1270 | Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple                                 | G608         | 1310 | Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia                                  | Q782         |
| 1271 | Neutropenia cíclica  | D70X         | 1311 | Osteopetrosis de Albers-Schönberg                                      | Q782         |
| 1272 | Neutropenia congénita benigna  | D70X         | 1312 | Osteopetrosis dominante de tipo 1                                      | Q782         |
| 1273 | Neutropenia congénita grave  | D70X         | 1313 | Osteopetrosis maligna autosómica recesiva                              | Q782         |
| 1274 | Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante  | D70X         | 1314 | Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia              | Q782         |
| 1275 | Neutropenia congénita severa, bases desconocidas   | D70X         | 1315 | Osteoporosis hipopigmentación ocular cutánea                           | -            |
| 1276 | Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia   | D70X         | 1316 | Osteoporosis pseudoglioma síndrome                                     | Q875         |
| 1277 | Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X  | D70X         | 1317 | Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro                    | -            |
| 1278 | Nevus melanocítico congénito grande  | Q825         | 1318 | Oto dental displasia   | K002         |
| 1279 | Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecinos                                  | Q825         | 1319 | Otras Acromegalias No especificadas                                    | E220         |
| 1280 | NOMID or CINCA   | E850         | 1320 | Otras alteraciones cromosómicas no especificadas                       | Q999         |
| 1281 | Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo        | -            | 1321 | Otras ataxias episódicas   | G118         |
| 1282 | Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I                                   | E668         | 1322 | Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas                       | G118         |
| 1283 | Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina                                      | E668         | 1323 | Otras ataxias hereditarias no especificadas                            | G118         |
| 1284 | Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin   | E668         | 1324 | Otras atelosteogenesis no especificadas                                | Q788         |
| 1285 | Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman   | Q870         | 1325 | Otras atroñas musculares espinales no especificadas                    | G122         |
| 1286 | Oculo dental síndrome tipo Rutherford  | Q878         | 1326 | Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos                  | E713         |
| 1287 | Oculo trico displasia  | -            | 1327 | Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados                 | E722         |
| 1288 | Odonto único dérmica displasia   | Q824         | 1328 | Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados | E789         |
| 1289 | Odonto tricómelica hipohidrótica displasia   | -            | 1329 | Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados   | E799         |
| 1290 | Odontodisplasia regional   | K004         | 1330 | Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados       | E799         |
| 1291 | Odontoleucodistrofia   | E752         | 1331 | Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos                  | E713         |
| 1292 | Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso   | -            | 1332 | Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados | E749         |
| 1293 | Omodisplasia   | Q788         | 1333 | Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción                      | -            |
| 1294 | Onfalocele   | Q792         | 1334 | Pancreatitis aguda recurrente  | K850         |
| 1295 | Onicotricodisplasia y neutropenia  | L988         | 1335 | Pancreatitis crónica hereditaria                                       | K861         |
| 1296 | Opsismodisplasia   | Q788         | 1336 | Pancreatoblastoma  | C251         |
| 1297 | Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles  | Q778         | 1337 | Panencefalitis por rubeola   | B060         |
| 1298 | Osteocondrodysplasia hipertricosis   | Q873         | 1338 | Paniculitis, histiocítica citofágica                                   | M358         |
| 1299 | Osteocondromas múltiples   | Q786         | 1339 | Papulosis atrofiante maligna de Degos                                  | I778         |
| 1300 | Osteocondromatosis carpometatarsiana   | Q748         | 1340 | Paquidermoperiostosis  | M894         |
| 1301 | Osteocraneostenosis  | Q780         | 1341 | Paquioniquia congénita   | Q845         |
| 1302 | Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante             | E752         | 1342 | Parálisis bulbar progresiva de la niñez                                | G121         |
| 1303 | Osteodistrofia hereditaria de Albright   | E201         | 1343 | Parálisis laríngea retraso mental                                      | J380         |
| 1304 | Osteogenesis imperfecta  | Q780         | 1344 | Parálisis periódica hipercalemica                                      | G723         |
| 1305 | Osteogenesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual                 | Q878         | 1345 | Parálisis periódica hipocalemica                                       | G723         |
|      |  |              | 1346 | Parálisis periódica no especificada                                    | G723         |
|      |  |              | 1347 | Parálisis periódica normocalemica                                      | G723         |

A  
ms

ms

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 005265 DE

28.11.2018

HOJA No 18

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                     | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1348 | Parálisis periódica tirotóxica                            | G723         |
| 1349 | Parálisis supranuclear progresiva                         | G231         |
| 1350 | Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal | G231         |
| 1351 | Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual     | -            |
| 1352 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6          | G114         |
| 1353 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8          | G114         |
| 1354 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9          | G114         |
| 1355 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10         | G114         |
| 1356 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12         | G114         |
| 1357 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13         | G114         |
| 1358 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17         | G114         |
| 1359 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29         | G114         |
| 1360 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32         | G114         |
| 1361 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35         | G114         |
| 1362 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37         | G114         |
| 1363 | Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38         | G114         |
| 1364 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14          | G114         |
| 1365 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15          | G114         |
| 1366 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18          | G114         |
| 1367 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23          | G114         |
| 1368 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24          | G114         |
| 1369 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25          | G114         |
| 1370 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26          | G114         |
| 1371 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28          | G114         |
| 1372 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30          | G114         |
| 1373 | Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39          | G114         |
| 1374 | Paraplejía espástica familiar                             | G114         |
| 1375 | Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2         | G114         |
| 1376 | Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16        | G114         |
| 1377 | Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34        | G114         |
| 1378 | Paraplejía espástica nefropatía sordera                   | -            |
| 1379 | Paraplejía espástica no especificada                      | G114         |
| 1380 | Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono                | G821         |
| 1381 | Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis                 | G821         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1382 | Paresia espástica glaucoma pubertad precoz  | -            |
| 1383 | Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada                     | Q878         |
| 1384 | Penfigo foliáceo  | L102         |
| 1385 | Penfigo vulgar  | L100         |
| 1386 | Penfigoide buloso   | L120         |
| 1387 | Penfigoide paraneoplásico   | L108         |
| 1388 | Perdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial | -            |
| 1389 | Periarteritis nodosa  | M300         |
| 1390 | Pericarditis artritis camptodactilia  | -            |
| 1391 | Periodontitis juvenil localizada  | D71X         |
| 1392 | PI3Kδ Activado  | D818         |
| 1393 | Picnocondrogenesis  | Q770         |
| 1394 | Picnodisostosis   | Q788         |
| 1395 | Piebalismo  | E703         |
| 1396 | Pili Torti oncodisplasia  | -            |
| 1397 | Pilo dental displasia   | -            |
| 1398 | Pityriasis rubra pilaris  | L440         |
| 1399 | Plagiocefalia aislada   | Q673         |
| 1400 | Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X                                    | Q870         |
| 1401 | PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)                  | L502         |
| 1402 | Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogenética aguda, síndrome      | D694         |
| 1403 | Pneumonía intersticial aguda  | J848         |
| 1404 | Poiquilodermia con neutropenia  | D828         |
| 1405 | Poiquilodermia de Kindler   | Q818         |
| 1406 | Poliartritis, factor reumatoide negativo  | M083         |
| 1407 | Poliartritis, factor reumatoide positivo  | M080         |
| 1408 | Policondritis atrofiante  | M941         |
| 1409 | Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros             | Q872         |
| 1410 | Polineuropatía amiloide familiar  | E851         |
| 1411 | Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica                                   | G618         |
| 1413 | Poliposis adenomatosa familiar  | D126         |
| 1414 | Poliposis con capuchón  | D126         |
| 1415 | Poliposis juvenil de la infancia  | D126         |
| 1416 | Poliquistosis renal, autosómica y recesiva  | Q611         |
| 1417 | Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda                            | G610         |
| 1418 | Polisindactilia - malformación cardíaca   | Q878         |
| 1419 | Porfiria aguda intermitente   | E802         |
| 1420 | Porfiria cutánea tarda (PCT)  | E801         |
| 1421 | Porfiria eritropoyética congénita   | E800         |
| 1422 | Porfiria hepática crónica   | E802         |
| 1423 | Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux  | Q828         |
| 1424 | Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas                    | D848         |
| 1425 | Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo                               | Q870         |
| 1426 | Progeria  | E348         |
| 1427 | Progeria talla baja nevi pigmentados  | -            |
| 1428 | Proteinosis alveolar pulmonar idiopática  | J840         |

Boca

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 | No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|------|--|--------------|
| 1429 | Proteinosis alveolo-pulmonar (mutacion en CSF2RA)  | J840         | 1469 | Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodermico   | Q878         |
| 1430 | Protoporfiria eritropoyetica   | E800         | 1470 | Retraso mental - cataratas - cifosis   | E778         |
| 1431 | Pseudocondroplasia   | Q778         | 1471 | Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus   | Q878         |
| 1432 | Pseudoartrosis congenita de clavcula   | Q740         | 1472 | Retraso mental hipotriquia braquidactilia  | Q878         |
| 1433 | Pseudohipoadosteronismo tipo 1   | N258         | 1473 | Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad  | Q878         |
| 1434 | Pseudomixoma peritoneal  | C786         | 1474 | Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal  | G255         |
| 1435 | Pseudoprogeria   | Q878         | 1475 | Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro tipico  | Q878         |
| 1436 | Pseudotumor inflamatorio del higado  | K758         | 1476 | Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro tipico      | Q878         |
| 1437 | Pseudoxantoma elastico   | Q828         | 1477 | Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurologico progresivo                        | Q878         |
| 1438 | Pterygium colli - retraso mental - anomalias digitales   | Q870         | 1478 | Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura                             | Q878         |
| 1439 | Ptosis - estrabismo - pupilas ectopicas  | Q870         | 1479 | Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonia - dismorfismo facial - comportamiento agresivo                        | Q878         |
| 1440 | Pulgar trifalangico - braquiectrodactilia  | Q748         | 1480 | Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo  | Q878         |
| 1441 | Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia   | D828         | 1481 | Retraso mental ligado al cromosoma X - malfomacion de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones | Q238         |
| 1442 | Pulgares en aduccion - artrogriposis, tipo Christian   | Q748         | 1482 | Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad  | Q878         |
| 1443 | Pulgares en aduccion - artrogriposis, tipo Dunder  | Q796         | 1483 | Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia psoriasis   | Q878         |
| 1444 | Purpura de Henoch-Schoentein   | D690         | 1484 | Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado   | Q878         |
| 1445 | Quadríparesia retraso mental retinitis pigmentaria   | Q878         | 1485 | Retraso mental ligado al cromosoma X - psicosis macroorquidismo  | F711         |
| 1446 | Queratitis estromal  | H163         | 1486 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi  | Q878         |
| 1447 | Queratoconjuntivitis atopica   | H162         | 1487 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield   | Q878         |
| 1448 | Queratoderma palmoplantar - amiotrofia   | Q828         | 1488 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel  | Q878         |
| 1449 | Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral   | Q828         | 1489 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter  | Q878         |
| 1450 | Queratoderma palmoplantar - XX inversion de sexo - predisposicion a carcinoma de celulas escamosas | Q560         | 1490 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai  | Q878         |
| 1451 | Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis  | Q828         | 1491 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish  | Q878         |
| 1452 | Queratodermia hipotricosis leuconiquia   | Q828         | 1492 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke  | Q878         |
| 1453 | Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante                                       | Q828         | 1493 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova  | Q878         |
| 1454 | Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral   | Q871         | 1494 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi   | Q878         |
| 1455 | Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia   | Q828         | 1495 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton  | Q878         |
| 1456 | Queratosis palmoplantar - periodontopatia - oncoogriposis  | Q828         | 1496 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius   | Q878         |
| 1457 | Querubismo (mutacion en SH3BP2)  | K108         | 1497 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder   | Q878         |
| 1458 | Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina   | E138         |      |  |              |
| 1459 | Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por farmacos antiromboticos, deficit de                            | D698         |      |  |              |
| 1460 | Resistencia periferica a las hormonas tiroideas  | E031         |      |  |              |
| 1461 | Reticulohistiocitosis multicentrica -  | D763         |      |  |              |
| 1462 | Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo  | Q878         |      |  |              |
| 1463 | Retino hepato endocrinologico sindrome   | Q878         |      |  |              |
| 1464 | Retinopatia hereditaria vascular   | H350         |      |  |              |
| 1465 | Retinosquisis ligada al cromosoma X  | Q141         |      |  |              |
| 1466 | Retraso del desarrollo debido al deficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa                      | E711         |      |  |              |
| 1467 | Retraso en el crecimiento por deficit en el factor de crecimiento insulinico de tipo 1             | E343         |      |  |              |
| 1468 | Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand  | Q878         |      |  |              |

*Handwritten signature*

*Handwritten mark*

27 NOV. 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

2018

HOJA No 20

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1498 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson   | Q878         |
| 1499 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos                                 | Q878         |
| 1500 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll   | Q878         |
| 1501 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano                                       | Q878         |
| 1502 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale  | Q878         |
| 1503 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson  | Q878         |
| 1504 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer   | Q878         |
| 1505 | Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick  | G318         |
| 1506 | Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico 7  | Q878         |
| 1507 | Retraso mental ligado al cromosoma X, sindromico, debido a la mutacion en JARID1C               | Q878         |
| 1508 | Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales       | Q878         |
| 1509 | Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson                                      | F729         |
| 1510 | Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina | Q870         |
| 1511 | Retraso psicomotor provocado por deficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa                   | E721         |
| 1512 | Reumatismo psoriasisico   | L405         |
| 1513 | RNASEH2A (AGS4)   | G318         |
| 1514 | RNASEH2B (AGS2)   | G318         |
| 1515 | RNASEH2C (AGS3)   | G318         |
| 1516 | Romboencefalosinapsis   | Q043         |
| 1517 | Sarcoidosis   | D869         |
| 1518 | Sarcosinemia  | E725         |
| 1520 | SCN2 (Deficiencia GF11)   | D70X         |
| 1521 | SCN3 (Deficiencia HAX1)   | D70X         |
| 1522 | SCN4, todas las otras   | D70X         |
| 1524 | Sialidosis tipo 1   | E771         |
| 1525 | Sialidosis tipo 2   | E771         |
| 1526 | Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales                                 | Q878         |
| 1527 | Sindactilia mesoaxial sinostotica con reduccion de las falanges                                 | Q704         |
| 1528 | Sindactilia no especificada   | Q709         |
| 1529 | Sindactilia tipo Cenani Lenz  | Q784         |
| 1530 | Sindrome "cat-eye"  | Q928         |
| 1531 | Sindrome 3C   | Q878         |
| 1532 | Sindrome 3M   | Q871         |
| 1533 | Sindrome acrocraloso  | Q040         |
| 1534 | Sindrome acromegaloides hipertricosis   | Q870         |
| 1535 | Sindrome acro-pectoral  | Q740         |
| 1536 | Sindrome acrorenal recesivo   | Q872         |
| 1537 | Sindrome acrorenomandibular   | Q878         |
| 1538 | Sindrome acro-reno-ocular   | Q878         |
| 1539 | Sindrome ADULT  | Q872         |
| 1540 | Sindrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X                                   | Q878         |
| 1541 | Sindrome ANE  | Q878         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1542 | Sindrome angio-osteo-hipertrofico   | Q872         |
| 1543 | Sindrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteracion de la esteroidogenesis | E250         |
| 1544 | Sindrome AREDYLD  | Q878         |
| 1545 | Sindrome autoinflamatorio familiar por frio   | L502         |
| 1546 | Sindrome Blau (NOD2 or CARD15)  | Q878         |
| 1547 | Sindrome biefaro facio esqueletico  | Q878         |
| 1548 | Sindrome biefaro queilo odontico  | Q878         |
| 1549 | Sindrome biefaro-naso-facial  | Q870         |
| 1550 | Sindrome BOR  | Q878         |
| 1551 | Sindrome branquio-esqueleto-genital   | Q878         |
| 1552 | Sindrome branquio-oculo-facial  | Q188         |
| 1553 | Sindrome CACH   | E752         |
| 1554 | Sindrome CAMOS  | G111         |
| 1555 | Sindrome CDG tipo Ia  | E778         |
| 1556 | Sindrome CDG tipo Ib  | E778         |
| 1557 | Sindrome CDG tipo Ic  | E778         |
| 1558 | Sindrome CDG tipo Iih   | E778         |
| 1559 | Sindrome CEDNIK   | Q828         |
| 1560 | Sindrome cerebro costo mandibular   | Q878         |
| 1561 | Sindrome cerebro-oculo-nasal  | Q870         |
| 1562 | Sindrome cerebro-pulmon-tiroides  | E031         |
| 1563 | Sindrome CHANDS   | Q824         |
| 1564 | Sindrome CHARGE   | Q878         |
| 1565 | Sindrome CINCA  | G031         |
| 1566 | Sindrome CLAPO  | Q873         |
| 1567 | Sindrome Cleidorizomelico   | Q778         |
| 1568 | Sindrome CODAS  | Q878         |
| 1569 | Sindrome COFS   | Q871         |
| 1570 | Sindrome craneofacial-sordera-mano  | Q870         |
| 1571 | Sindrome CREST  | M341         |
| 1572 | Sindrome de Aarskog-Scott   | Q871         |
| 1573 | Sindrome de Aase-Smith  | Q878         |
| 1574 | Sindrome de Abruzzo Erickson  | Q878         |
| 1575 | Sindrome de Ackerman  | K002         |
| 1576 | Sindrome de Aicardi   | Q040         |
| 1577 | Sindrome de Aicardi-Goutieres   | G318         |
| 1578 | Sindrome de Alagille  | Q447         |
| 1579 | Sindrome de Al-Gazali-Dattani   | E778         |
| 1580 | Sindrome de Allan-Herndon-Dudley  | E031         |
| 1581 | Sindrome de Alpers  | G318         |
| 1582 | Sindrome de Alport  | Q878         |
| 1583 | Sindrome de Alstrom   | Q878         |
| 1584 | Sindrome de Ambras  | Q842         |
| 1585 | Sindrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina                                | D531         |
| 1586 | Sindrome de aneuploidia en mosaico variegada  | Q998         |
| 1587 | Sindrome de aneurisma aortico de tipo Loeys-Dietz                                   | Q874         |
| 1588 | Sindrome de Angelman  | Q935         |
| 1589 | Sindrome de aniridia - retraso mental   | Q878         |
| 1590 | Sindrome de anofthalmia plus  | Q878         |
| 1591 | Sindrome de antisintetasas  | D898         |
| 1592 | Sindrome de Antley-Bixler   | Q870         |
| 1593 | Sindrome de Apert   | Q870         |
| 1594 | Sindrome de aspiracion de meconio   | P240         |
| 1595 | Sindrome de ataxia - sordera - retraso mental                                       | G111         |
| 1596 | Sindrome de Atkin Flaitz Patil Smith  | Q878         |

2018

SRS  
WIS

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

28 2018

HOJA No 21

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                    | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1597 | Síndrome de autismo y macrocefalia                                       | Q878         |
| 1598 | Síndrome de Axenfeld-Rieger  | Q138         |
| 1599 | Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)               | Q738         |
| 1600 | Síndrome de Bamforth   | E031         |
| 1601 | Síndrome de Bangstad   | E318         |
| 1602 | Síndrome de Banki  | Q681         |
| 1604 | Síndrome de Barber Say   | Q870         |
| 1605 | Síndrome de Bardet-Biedl   | Q878         |
| 1606 | Síndrome de Barth  | E711         |
| 1607 | Síndrome de Bartsocas-Papas  | Q872         |
| 1608 | Síndrome de Bartter  | E268         |
| 1609 | Síndrome de Basan  | Q828         |
| 1610 | Síndrome de Bazex  | L851         |
| 1611 | Síndrome de Bazex-Dupre-Christol   | L988         |
| 1612 | Síndrome de Beckwith-Wiedemann   | Q873         |
| 1613 | Síndrome de Beemer Ertbruggen  | Q878         |
| 1614 | Síndrome de Bencze   | Q674         |
| 1615 | Síndrome de Berant   | Q878         |
| 1616 | Síndrome de Bernard-Soulier  | D691         |
| 1617 | Síndrome de Birt-Hogg-Dube   | Q878         |
| 1618 | Síndrome de Björnstadt   | Q878         |
| 1619 | Síndrome de Bloom  | Q998         |
| 1620 | Síndrome de Bonneman-Melnecke-Reich                                      | Q048         |
| 1621 | Síndrome de Book   | Q824         |
| 1622 | Síndrome de Bork-Stender-Schmidt   | Q824         |
| 1623 | Síndrome de Borrone di Rocco Crovato                                     | Q878         |
| 1624 | Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy   | Q878         |
| 1625 | Síndrome de Bowen-Conradi  | Q878         |
| 1626 | Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfangismo                 | Q871         |
| 1627 | Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere                                     | G121         |
| 1628 | Síndrome de Brugada  | I472         |
| 1629 | Síndrome de Budd-Chiari  | I820         |
| 1630 | Síndrome de Buschke-Ollendorff   | Q788         |
| 1631 | Síndrome de Cabezas  | Q878         |
| 1632 | Síndrome de Camurati Engelmann   | Q783         |
| 1633 | Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch                                     | Q897         |
| 1634 | Síndrome de Cantu  | Q828         |
| 1635 | Síndrome de Cantu Sanchez Corona Fragoso                                 | L818         |
| 1636 | Síndrome de Carey-Fineman-Ziter  | Q870         |
| 1637 | Síndrome de Camevale   | Q878         |
| 1638 | Síndrome de Carpenter  | Q870         |
| 1639 | Síndrome de cataratas congenitas, dismorfia facial, y neuropatia (CCFDN) | Q878         |
| 1640 | Síndrome de Cattel-Manzke  | Q878         |
| 1641 | Síndrome de CDG  | E778         |
| 1642 | Síndrome de CDG tipo Id  | E778         |
| 1643 | Síndrome de CDG tipo Ie  | E778         |
| 1644 | Síndrome de CDG tipo If  | E778         |
| 1645 | Síndrome de CDG tipo Ig  | E778         |
| 1646 | Síndrome de CDG tipo Ih  | E778         |
| 1647 | Síndrome de CDG tipo Iia   | E778         |
| 1648 | Síndrome de CDG tipo Iie   | E778         |
| 1649 | Síndrome de CDG tipo Ik  | E778         |
| 1650 | Síndrome de CDG tipo IL  | E778         |
| 1651 | Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig                               | Q870         |
| 1652 | Síndrome de Char   | Q878         |
| 1653 | Síndrome de Chediak-Higashi  | E703         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1654 | Síndrome de CHILD  | Q878         |
| 1655 | Síndrome de Christian de Myer Franken  | Q875         |
| 1656 | Síndrome de Christ-Siemens-Touraine  | Q824         |
| 1657 | Síndrome de Churg-Strauss  | M301         |
| 1658 | Síndrome de Clouston   | Q828         |
| 1659 | Síndrome de CLOVE's  | Q873         |
| 1660 | Síndrome de Cobb   | Q273         |
| 1661 | Síndrome de Cockayne   | Q871         |
| 1662 | Síndrome de Coffin Siris   | Q871         |
| 1663 | Síndrome de Coffin-Lowry   | Q870         |
| 1664 | Síndrome de Cogan  | H163         |
| 1665 | Síndrome de Cohen  | Q878         |
| 1666 | Síndrome de Cole-Carpenter   | Q780         |
| 1667 | Síndrome de Cooks  | Q846         |
| 1668 | Síndrome de Cooper-Jabs  | Q878         |
| 1669 | Síndrome de Cornelia de Lange  | Q871         |
| 1670 | Síndrome de Costello   | Q878         |
| 1671 | Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra  | Q875         |
| 1672 | Síndrome de Cowden   | Q858         |
| 1673 | Síndrome de Coxo auricular   | Q871         |
| 1674 | Síndrome de Crigler-Najjar   | E805         |
| 1675 | Síndrome de Crisponi   | G908         |
| 1676 | Síndrome de Cronkrite-Canada   | D126         |
| 1677 | Síndrome de Curry Jones  | Q870         |
| 1678 | Síndrome de Cushing  | E249         |
| 1679 | Síndrome de Cushing dependiente de ACTH  | E240         |
| 1680 | Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer  | Q878         |
| 1681 | Síndrome de defecion 6q16  | Q935         |
| 1682 | Síndrome de Denys-Drash  | N041         |
| 1683 | Síndrome de deplecion del ADN mitocondrial, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica | G713         |
| 1684 | Síndrome de Desbuquois   | Q788         |
| 1685 | Síndrome de Dincsoy Salih Patel  | Q044         |
| 1686 | Síndrome de Donnai-Barrow  | Q878         |
| 1687 | Síndrome de Duane  | H508         |
| 1688 | Síndrome de Dubowitz   | Q871         |
| 1689 | Síndrome de Dursun   | D70X         |
| 1690 | Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen  | Q777         |
| 1691 | Síndrome de EEM  | Q878         |
| 1692 | Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular   | Q796         |
| 1693 | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia - TIPO VII   | Q796         |
| 1694 | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis - TIPO VI  | Q796         |
| 1695 | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clasico - TIPO I Y II   | Q796         |
| 1696 | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis - TIPO VII C                                    | Q796         |
| 1697 | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud - TIPO III   | Q796         |
| 1698 | Síndrome de Eiken  | Q878         |
| 1699 | Síndrome de Ellis-Van Creveld  | Q776         |
| 1700 | Síndrome de encefalopatia mioneurogastrointestinal   | G713         |
| 1701 | Síndrome de Eng Strom  | Q871         |
| 1702 | Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray  | Q870         |
| 1703 | Síndrome de Evans  | D693         |
| 1704 | Síndrome de exoftalmos benigno   | H052         |

2018

448

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                     | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1705 | Síndrome de extravasación capilar   | I788         |
| 1706 | Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal              | E720         |
| 1707 | Síndrome de Filippi   | Q878         |
| 1708 | Síndrome de Fine Lubinsky   | Q878         |
| 1709 | Síndrome de Finlay Markes   | Q878         |
| 1710 | Síndrome de Floating-Harbor   | Q878         |
| 1711 | Síndrome de Flynn Aird  | Q878         |
| 1712 | Síndrome de Fountain  | Q878         |
| 1713 | Síndrome de Frank-Ter Haar  | Q878         |
| 1714 | Síndrome de Fraser  | Q870         |
| 1715 | Síndrome de Frasier   | N041         |
| 1716 | Síndrome de Freeman-Sheldon   | Q870         |
| 1717 | Síndrome de Friedman  | Q878         |
| 1718 | Síndrome de Fryns   | Q878         |
| 1719 | Síndrome de Fuhrmann  | Q748         |
| 1720 | Síndrome de Fugua Berkovitz   | Q564         |
| 1721 | Síndrome de Galloway  | Q043         |
| 1722 | Síndrome de German  | Q878         |
| 1723 | Síndrome de Gitelman  | N158         |
| 1724 | Síndrome de Goldblatt   | Q870         |
| 1725 | Síndrome de Goldenhar   | Q870         |
| 1726 | Síndrome de Goldmann-Favre  | H355         |
| 1727 | Síndrome de Goodman   | Q870         |
| 1728 | Síndrome de Gorham Stout  | M895         |
| 1729 | Síndrome de Gorlin  | Q878         |
| 1730 | Síndrome de Gorlin Chaudry Moss   | Q870         |
| 1731 | Síndrome de Grange  | Q878         |
| 1732 | Síndrome de Guillain-Barre  | G610         |
| 1733 | Síndrome de Hallermann Streiff Francois                                   | Q870         |
| 1734 | Síndrome de Hartnup   | E720         |
| 1735 | Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer                                      | Q878         |
| 1736 | Síndrome de Hennekam  | Q878         |
| 1737 | Síndrome de Hennekam Beemer   | Q822         |
| 1738 | Síndrome de Hermansky-Pudlak  | E703         |
| 1739 | Síndrome de HERNS   | I673         |
| 1740 | Síndrome de Hiper IgD   | E850         |
| 1741 | Síndrome de Hiper IgM   | D828         |
| 1742 | Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol | E888         |
| 1743 | Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante                                | D824         |
| 1744 | Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni           | Q878         |
| 1745 | Síndrome de Holt-Oram   | Q872         |
| 1746 | Síndrome de Houlston Iraggori Murday                                      | Q878         |
| 1747 | Síndrome de Hurler  | E760         |
| 1748 | Síndrome de Hurler-Scheie   | E760         |
| 1749 | Síndrome de ictiosis y nacimiento prematuro                               | Q808         |
| 1750 | Síndrome de IMAGE   | Q871         |
| 1751 | Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14                 | D828         |
| 1752 | Síndrome de insensibilidad a los andrógenos                               | E345         |
| 1753 | Síndrome de intestino corto   | Q438         |
| 1754 | Síndrome de isotretinoína like  | Q868         |
| 1755 | Síndrome de Jackson-Weiss   | Q878         |
| 1756 | Síndrome de Jacobsen  | Q935         |
| 1757 | Síndrome de Jalili  | H355         |
| 1758 | Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen                                       | I458         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1759 | Síndrome de Jeune                                    | Q772         |
| 1760 | Síndrome de Johanson Blizzard                        | Q878         |
| 1761 | Síndrome de Johnson Mcmillin                         | Q878         |
| 1762 | Síndrome de Joubert                                  | Q043         |
| 1763 | Síndrome de Joubert con defecto hepático             | K740         |
| 1764 | Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital      | Q043         |
| 1765 | Síndrome de Juberg Hayward                           | Q870         |
| 1766 | Síndrome de Kabuki make up                           | Q870         |
| 1767 | Síndrome de Kaler Garrity Stern                      | Q878         |
| 1768 | Síndrome de Kallmann                                 | E230         |
| 1769 | Síndrome de Kallmann cardiopatía                     | Q248         |
| 1770 | Síndrome de Kapur-Toriello                           | Q878         |
| 1771 | Síndrome de Kasabach-Merritt                         | D180         |
| 1772 | Síndrome de Kearns-Sayre                             | H498         |
| 1773 | Síndrome de Klippel-Feil aislado                     | Q761         |
| 1774 | Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick                 | Q878         |
| 1775 | Síndrome de Kumar Levick                             | Q846         |
| 1776 | Síndrome de la cimitarra                             | Q268         |
| 1777 | Síndrome de la persona rígida                        | G258         |
| 1778 | Síndrome de la piel rizada                           | Q828         |
| 1779 | Síndrome de la triple H (HHH)                        | E724         |
| 1780 | Síndrome de Laron                                    | E343         |
| 1781 | Síndrome de Laron con inmunodeficiencia              | D828         |
| 1782 | Síndrome de Larsen                                   | Q748         |
| 1783 | Síndrome de Larsen like forma letal                  | Q748         |
| 1784 | Síndrome de Leigh                                    | G318         |
| 1785 | Síndrome de Leiris                                   | Q878         |
| 1786 | Síndrome de Lemierre                                 | I808         |
| 1787 | Síndrome de Lennox-Gastaut                           | G404         |
| 1788 | Síndrome de Lesch-Nyhan                              | E791         |
| 1789 | Síndrome de Lewis Pashayan                           | Q824         |
| 1790 | Síndrome de Lewis-Summer                             | G618         |
| 1791 | Síndrome de Lichtenstein                             | Q781         |
| 1792 | Síndrome de Liddle                                   | I151         |
| 1793 | Síndrome de Li-Fraumeni                              | D489         |
| 1794 | Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera | Q788         |
| 1795 | Síndrome de Lowry-Wood                               | Q875         |
| 1796 | Síndrome de Maffucci                                 | Q784         |
| 1797 | Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)               | Q878         |
| 1798 | Síndrome de Marden-Walker                            | Q870         |
| 1799 | Síndrome de Marfan                                   | Q874         |
| 1800 | Síndrome de Marinesco-Sjogren                        | G111         |
| 1802 | Síndrome de Marshall-Smith                           | Q873         |
| 1803 | Síndrome de Martínez-Frías                           | Q458         |
| 1804 | Síndrome de Matthew-Wood                             | Q112         |
| 1805 | Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser           | Q518         |
| 1806 | Síndrome de Mazabraud                                | M850         |
| 1807 | Síndrome de McCune-Albright                          | Q781         |
| 1808 | Síndrome de Meacham                                  | Q878         |
| 1809 | Síndrome de Meckel                                   | Q619         |
| 1810 | Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen         | Q878         |
| 1811 | Síndrome de MEHMO                                    | Q878         |
| 1812 | Síndrome de Michels                                  | Q878         |
| 1813 | Síndrome de microdeleción 12q14                      | Q935         |

2018

2018

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

27 2018

HOJA No 23

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                              | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1814 | Síndrome de microdeleción 15q24                                    | Q935         |
| 1815 | Síndrome de microdeleción 2p21                                     | Q935         |
| 1816 | Síndrome de microdeleción 2q24                                     | Q935         |
| 1817 | Síndrome de microdeleción 2q37                                     | Q935         |
| 1818 | Síndrome de microdeleción 8q22.1                                   | Q935         |
| 1819 | Síndrome de microlisencefalia - micromelia                         | Q043         |
| 1820 | Síndrome de miembros y mamas                                       | Q878         |
| 1821 | Síndrome de Miller Dieker  | Q043         |
| 1822 | Síndrome de Milroy   | Q820         |
| 1823 | Síndrome de Moebius  | Q870         |
| 1824 | Síndrome de Mohr-Tranebjaerg                                       | G318         |
| 1825 | Síndrome de Mononen Karnes Senac                                   | Q875         |
| 1826 | Síndrome de Moore Federman   | Q778         |
| 1827 | Síndrome de Mowat-Wilson   | Q431         |
| 1828 | Síndrome de Muckle-Wells   | E850         |
| 1829 | Síndrome de Muenke   | Q870         |
| 1830 | Síndrome de Muir-Torre   | L728         |
| 1831 | Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham                                 | Q878         |
| 1832 | Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn                        | Q824         |
| 1833 | Síndrome de Nance-Horan  | Q870         |
| 1834 | Síndrome de Neu-Laxova   | Q878         |
| 1835 | Síndrome de neurocantocitosis de McLeod                            | G10X         |
| 1836 | Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel | G318         |
| 1837 | Síndrome de Nevo   | Q796         |
| 1838 | Síndrome de Nevus epidermico                                       | Q858         |
| 1839 | Síndrome de Nijmegen Breakage                                      | Q878         |
| 1840 | Síndrome de Noonan   | Q871         |
| 1841 | Síndrome de Ochoa  | N318         |
| 1842 | Síndrome de Okamoto Satomura                                       | Q878         |
| 1843 | Síndrome de Olmsted  | Q828         |
| 1844 | Síndrome de Omenn  | D818         |
| 1845 | Síndrome de Ondine   | G473         |
| 1846 | Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X                            | Q878         |
| 1847 | Síndrome de Pai  | Q878         |
| 1848 | Síndrome de Pallister-Hall   | D330         |
| 1849 | Síndrome de Papillon-Lefèvre                                       | Q828         |
| 1850 | Síndrome de Parkes Weber   | Q872         |
| 1851 | Síndrome de Parsonage-Turner                                       | G545         |
| 1852 | Síndrome de Partington   | Q878         |
| 1853 | Síndrome de Pearson  | D640         |
| 1854 | Síndrome de Pendred  | E071         |
| 1855 | Síndrome de Perlman  | Q873         |
| 1856 | Síndrome de Perrault   | Q878         |
| 1857 | Síndrome de Perry  | G26X         |
| 1858 | Síndrome de Peters-Plus  | Q134         |
| 1859 | Síndrome de Peutz-Jeghers  | Q858         |
| 1860 | Síndrome de Pfeiffer   | Q870         |
| 1861 | Síndrome de PIBIDS   | L678         |
| 1862 | Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital                   | Q878         |
| 1863 | Síndrome de Pierre Robin aislado                                   | Q870         |
| 1864 | Síndrome de Pierson  | N048         |
| 1865 | Síndrome de Pitt Hopkins   | Q870         |
| 1866 | Síndrome de Plummer-Vinson   | D501         |
| 1867 | Síndrome de Poland   | Q798         |
| 1868 | Síndrome de Pollit   | L678         |
| 1869 | Síndrome de Potocki-Shaffer  | Q935         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                        | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1870 | Síndrome de Prader-Willi                                     | Q871         |
| 1871 | Síndrome de Prieto Badia Mulas                               | Q878         |
| 1872 | Síndrome de Proteus  | Q873         |
| 1873 | Síndrome de pseudo-Zellweger                                 | Q878         |
| 1874 | Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante          | Q798         |
| 1875 | Síndrome de Pterigium antecubital                            | Q688         |
| 1876 | Síndrome de Pterigium poplíteo autosómico dominante          | Q872         |
| 1877 | Síndrome de pulgar largo braquidactilia                      | Q872         |
| 1878 | Síndrome de Qazi Markouzos                                   | Q878         |
| 1879 | Síndrome de Rambaud Gallian Touchard                         | E788         |
| 1880 | Síndrome de Rapp Hodgkin                                     | Q824         |
| 1881 | Síndrome de Renpenning                                       | Q875         |
| 1882 | Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrina | E031         |
| 1883 | Síndrome de Rett   | F842         |
| 1884 | Síndrome de Rett atípico                                     | F842         |
| 1885 | Síndrome de Riddle   | D828         |
| 1886 | Síndrome de Roberts  | Q738         |
| 1887 | Síndrome de Robinow  | Q871         |
| 1888 | Síndrome de Robinow like                                     | Q871         |
| 1889 | Síndrome de Roifman  | Q777         |
| 1890 | Síndrome de Rothmund-Thomson                                 | Q828         |
| 1891 | Síndrome de rotula parva                                     | Q741         |
| 1892 | Síndrome de rotura de Nijmegen                               | Q878         |
| 1893 | Síndrome de rubeola congénita                                | P350         |
| 1894 | Síndrome de Rubinstein-Taybi                                 | Q872         |
| 1895 | Síndrome de Rudiger Schmidt Loose                            | Q870         |
| 1896 | Síndrome de Saethre-Chotzen                                  | Q870         |
| 1897 | Síndrome de Sakati Nyhan Tisdale                             | Q870         |
| 1898 | Síndrome de Saldino-Mainzer                                  | Q875         |
| 1899 | Síndrome de Sanfilippo tipo A                                | E762         |
| 1900 | Síndrome de Say Barber Miller                                | Q878         |
| 1901 | Síndrome de Scarf  | Q828         |
| 1902 | Síndrome de Scheie   | E760         |
| 1903 | Síndrome de Schilbach-Rott                                   | Q870         |
| 1904 | Síndrome de Schinzel-Giedion                                 | Q870         |
| 1905 | Síndrome de Schnitzler                                       | L508         |
| 1906 | Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge                           | Q828         |
| 1907 | Síndrome de Schwartz-Jampel                                  | G711         |
| 1908 | Síndrome de Sebastian  | D694         |
| 1909 | Síndrome de Seckel   | Q871         |
| 1910 | Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética   | E222         |
| 1911 | Síndrome de Senior-Loken                                     | Q615         |
| 1912 | Síndrome de sensibilidad a UV                                | L568         |
| 1913 | Síndrome de SERKAL   | Q878         |
| 1914 | Síndrome de Sezary   | C841         |
| 1915 | Síndrome de Shock estafilocócico tóxico                      | A483         |
| 1916 | Síndrome de Shprintzen-Goldberg                              | Q878         |
| 1917 | Síndrome de Shwachman-Diamond                                | D610         |
| 1918 | Síndrome de Siegler Brewer Carey                             | Q878         |
| 1919 | Síndrome de Silence  | Q748         |
| 1920 | Síndrome de Silver-Russell                                   | Q871         |
| 1921 | Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel                            | Q873         |
| 1922 | Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2                     | Q873         |
| 1923 | Síndrome de Sjögren-Larsson                                  | Q871         |
| 1924 | Síndrome de Smith-Lemli-Opitz                                | Q871         |

2018  
K

418

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 1925 | Síndrome de Smith-Magenis  | Q878         |
| 1926 | Síndrome de sordera branquiogénica   | Q878         |
| 1927 | Síndrome de sordera e infertilidad   | Q935         |
| 1928 | Síndrome de Sotos  | Q873         |
| 1929 | Síndrome de Stern Lubinsky Durrie  | H185         |
| 1930 | Síndrome de Stickler   | Q875         |
| 1931 | Síndrome de Stimmler   | Q878         |
| 1932 | Síndrome de Stoll Alembik Finck  | Q878         |
| 1933 | Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet   | D698         |
| 1934 | Síndrome de Sturge Weber   | Q858         |
| 1935 | Síndrome de Suarez-Stickler  | Q788         |
| 1936 | Síndrome de sudoración inducida por frío   | G608         |
| 1937 | Síndrome de Summit   | Q820         |
| 1938 | Síndrome de Susac  | I677         |
| 1939 | Síndrome de Teebi Shaltout   | Q878         |
| 1940 | Síndrome de Temtamy  | Q878         |
| 1941 | Síndrome de Tietz  | Q878         |
| 1942 | Síndrome de Tome Brune Fardeau   | E754         |
| 1943 | Síndrome de Torg-Winchester  | Q871         |
| 1944 | Síndrome de Toriello Carey   | Q878         |
| 1945 | Síndrome de Toriello Lacassie Droste   | Q878         |
| 1946 | Síndrome de tortuosidad arterial   | I738         |
| 1947 | Síndrome de Tourette   | F952         |
| 1948 | Síndrome de Townes-Brocks  | Q878         |
| 1949 | Síndrome de Treacher-Collins   | Q754         |
| 1950 | Síndrome de Trefl Sanborn Carey  | H472         |
| 1951 | Síndrome de Turner   | Q969         |
| 1952 | Síndrome de Ulbright-Hodes   | Q878         |
| 1953 | Síndrome de Usher  | H355         |
| 1954 | Síndrome de Usher no especificado  | H355         |
| 1955 | Síndrome de Usher tipo 1   | H355         |
| 1956 | Síndrome de Usher tipo 2   | H355         |
| 1957 | Síndrome de Van der Bosch  | Q878         |
| 1958 | Síndrome de Van Der Woude  | Q380         |
| 1959 | Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento | Q878         |
| 1960 | Síndrome de Vici   | Q878         |
| 1961 | Síndrome de Waardenburg (termino generico)   | E703         |
| 1962 | Síndrome de Waardenburg-Shah   | Q878         |
| 1963 | Síndrome de Walker-Warburg   | G712         |
| 1964 | Síndrome de Weaver   | Q873         |
| 1965 | Síndrome de Weaver Williams  | Q878         |
| 1966 | Síndrome de Weill Marchesani   | Q870         |
| 1967 | Síndrome de Wells  | L983         |
| 1968 | Síndrome de Werner   | E348         |
| 1969 | Síndrome de West   | G404         |
| 1970 | Síndrome de WHIM   | D818         |
| 1971 | Síndrome de Wieacker-Wolff   | G718         |
| 1972 | Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch  | E348         |
| 1973 | Síndrome de Williams   | Q878         |
| 1974 | Síndrome de Wilson Turner  | Q878         |
| 1975 | Síndrome de Wiskott-Aldrich  | D820         |
| 1976 | Síndrome de Wolcott-Rallison   | E137         |
| 1977 | Síndrome de Wolf-Hirschhorn  | Q933         |
| 1978 | Síndrome de Wolfram  | E107         |
| 1979 | Síndrome de Worster-Drought  | G808         |
| 1980 | Síndrome de Zellweger  | Q878         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                             | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 1981 | Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas            | Q878         |
| 1982 | Síndrome de Zollinger-Ellison                                     | E164         |
| 1983 | Síndrome de Zurich-Kaye   | Q878         |
| 1984 | Síndrome del cráneo en trebol aislado                             | Q750         |
| 1985 | Síndrome del injerto contra huesped                               | T860         |
| 1986 | Síndrome del metilmercurio fetal                                  | T561         |
| 1987 | Síndrome DEND   | P702         |
| 1988 | Síndrome dígito reno cerebral                                     | Q878         |
| 1989 | Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan          | Q878         |
| 1990 | Síndrome DOOR   | Q878         |
| 1991 | Síndrome facio-cardio-mélico                                      | Q878         |
| 1992 | Síndrome FILS (mutación en POLE1)                                 | Q871         |
| 1993 | Síndrome GAPO   | Q878         |
| 1994 | Síndrome Genitopatelar  | Q878         |
| 1995 | Síndrome GRACILE  | E888         |
| 1996 | Síndrome H  | D763         |
| 1997 | Síndrome HEC  | Q878         |
| 1998 | Síndrome hemolítico uremico atípico                               | D588         |
| 1999 | Síndrome hipereosinofílico idiopático                             | D475         |
| 2000 | Síndrome hydrolethalus  | Q878         |
| 2001 | Síndrome IBIDS  | Q808         |
| 2002 | Síndrome ICF  | D848         |
| 2003 | Síndrome IRIDA  | D508         |
| 2004 | Síndrome IRVAN  | H350         |
| 2005 | Síndrome KBG  | Q878         |
| 2006 | Síndrome KID  | Q808         |
| 2007 | Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital                           | Q878         |
| 2008 | Síndrome LEOPARD  | Q878         |
| 2009 | Síndrome letal onfalocéle fisura palatina                         | Q878         |
| 2010 | Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)               | D479         |
| 2011 | Síndrome Maroteaux Lamy   | E762         |
| 2012 | Síndrome MASA   | G114         |
| 2013 | Síndrome MEDNIK   | Q878         |
| 2014 | Síndrome MELAS  | G713         |
| 2015 | Síndrome MERRF  | G403         |
| 2016 | Síndrome miasténico de Lambert-Eaton                              | G731         |
| 2017 | Síndrome Micro  | Q043         |
| 2018 | Síndrome MIDAS  | Q112         |
| 2019 | Síndrome N  | Q878         |
| 2020 | Síndrome NARP   | G318         |
| 2021 | Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides               | N048         |
| 2022 | Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell                               | Q878         |
| 2023 | Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini | G318         |
| 2024 | Síndrome neuroectodérmico-endocrino                               | Q878         |
| 2025 | Síndrome neuroleptico maligno                                     | G210         |
| 2026 | Síndrome oculo osteo cutáneo                                      | Q875         |
| 2027 | Síndrome oculo-cerebro-cutáneo                                    | Q878         |
| 2028 | Síndrome oculo-cerebro-renal                                      | E720         |
| 2029 | Síndrome oculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED)                   | Q878         |
| 2030 | Síndrome oculopalatocerebral                                      | Q871         |
| 2031 | Síndrome odonto-trico-onico-dígito-palmar                         | Q878         |
| 2032 | Síndrome oral-facial-digital                                      | Q870         |
| 2033 | Síndrome oral-facial-digital no especificado                      | Q870         |
| 2034 | Síndrome oral-facial-digital tipo 1                               | Q870         |

2

aw

APC  
aw



27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE

23 2018

HOJA No 25

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0                                       | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 2035 | Síndrome oral-facial-digital tipo 3   | Q870         |
| 2036 | Síndrome oral-facial-digital tipo 4   | Q870         |
| 2037 | Síndrome oral-facial-digital tipo 5   | Q870         |
| 2038 | Síndrome oral-facial-digital tipo 8   | Q870         |
| 2039 | Síndrome oto-palato-digital   | Q870         |
| 2040 | Síndrome PAGOD  | Q878         |
| 2041 | Síndrome PARC   | Q878         |
| 2042 | Síndrome PELVIS   | Q878         |
| 2043 | Síndrome PFAPA  | E850         |
| 2044 | Síndrome PHACE  | Q878         |
| 2045 | Síndrome pneumo-renal de Goodpasture  | M310         |
| 2046 | Síndrome polimalformativo fetal tipo Bolssel                                | Q878         |
| 2047 | Síndrome RAPADILINO   | Q871         |
| 2048 | Síndrome RHYNS  | Q878         |
| 2049 | Síndrome SHORT  | Q871         |
| 2050 | Síndrome tipo IPEX  | E310         |
| 2051 | Síndrome trico dental   | Q878         |
| 2052 | Síndrome trico dento oseó tipo 1  | Q824         |
| 2053 | Síndrome tricorinofalangico, tipo 1 y 3                                     | Q871         |
| 2054 | Síndrome triple A   | E274         |
| 2055 | Síndrome ulnar-mamario  | Q718         |
| 2056 | Síndrome uña-rotula   | Q872         |
| 2057 | Síndrome vulvovaginal-gingival  | L438         |
| 2058 | Síndrome W  | Q878         |
| 2059 | Síndrome Klippel Trenaunay Servelle   | Q872         |
| 2060 | Síndrome Klippel Trenaunay Weber  | Q872         |
| 2061 | Síndromes hipereosinofílicos  | D475         |
| 2062 | Síndromes miasténicos congénitos  | G702         |
| 2063 | Sinesondilismo congénito  | Q764         |
| 2064 | Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies                              | Q748         |
| 2065 | Sinfalangismo distal  | Q709         |
| 2066 | Singnalia anomalías múltiples   | Q878         |
| 2067 | Sinostosis humero - cubital   | Q740         |
| 2068 | Sinostosis humeroradial aislada   | Q740         |
| 2069 | Sinostosis humeroradiocubital   | Q740         |
| 2070 | Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakariocítica                   | Q872         |
| 2071 | Sirenomelia   | Q872         |
| 2072 | Siringomielia   | G950         |
| 2073 | Sitosterolemia  | E780         |
| 2074 | Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos | Q878         |
| 2075 | Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst                           | Q878         |
| 2076 | Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas                     | Q878         |
| 2077 | Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial                       | G600         |
| 2078 | Sordera - vitiligo - acalasia   | Q878         |
| 2079 | Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia                   | Q165         |
| 2080 | Sordera linfedema leucemia  | D467         |
| 2081 | Sordera válvula mitral esqueleticas anomalías                               | -            |
| 2082 | SPG27   | G114         |
| 2083 | Talla baja tipo Bruselas  | Q871         |
| 2084 | Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto                                 | I456         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 2085 | Taquicardia ventricular polimorfa catecolinérgica   | I472         |
| 2086 | Telangiectasia epiléptica   | G408         |
| 2087 | Tetraplejía espástica congénita   | G114         |
| 2088 | Timoma con inmunodeficiencia  | -            |
| 2089 | Tiro cerebral renal síndrome  | -            |
| 2090 | Tirosinemia tipo 1  | E702         |
| 2091 | Tirosinemia tipo 2  | E702         |
| 2092 | Tirosinemia transitoria   | P745         |
| 2093 | TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS  | E850         |
| 2094 | Toraco pélvica disostosis   | Q772         |
| 2095 | Torticólis paroxístico benigno de la infancia   | G243         |
| 2096 | Torticólis queloides criptorquidismo  | Q878         |
| 2097 | Tortuosidad de las arterias retinianas  | Q141         |
| 2098 | Traqueobroncomegalia  | J980         |
| 2099 | Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear                     | -            |
| 2100 | Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental  | Q563         |
| 2101 | Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal  | Q561         |
| 2102 | Trastorno del dolor extremo paroxístico   | -            |
| 2103 | Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1   | F808         |
| 2104 | Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado  | E729         |
| 2105 | Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado  | E749         |
| 2106 | Trastorno desintegrativo de la infancia   | F843         |
| 2107 | Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X   | D828         |
| 2108 | Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina   | E728         |
| 2109 | Trastornos de la oxidación de ácidos grasos   | E713         |
| 2110 | Trastornos del ciclo de la urea   | E722         |
| 2111 | Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas  | Q562         |
| 2112 | Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa | E291         |
| 2113 | Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas   | E789         |
| 2114 | Trastornos del metabolismo de las purinas   | E799         |
| 2115 | Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos   | E713         |
| 2116 | Trastornos hormonales no especificados  | E349         |
| 2117 | Triada de Carney  | D448         |
| 2118 | Triada de Currarino   | Q878         |
| 2119 | Tricodisplasia - amelogenesis imperfecta  | -            |
| 2120 | Tricomegalia cataratas esferocitosis  | I780         |
| 2121 | Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento  | -            |
| 2122 | Tricromasia de oligocromos  | H538         |
| 2123 | Trigonocefalia - pulgares ensanchados   | Q870         |
| 2124 | Trigonocefalia aislada  | Q750         |
| 2125 | Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades   | Q870         |

f

wb

27 NOV 2018

RESOLUCIÓN NÚMERO 5265 DE


2018

HOJA No 26

Continuación de resolución: "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones"

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0  | Código CIE10 |
|------|--|--------------|
| 2126 | Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento                                   | Q870         |
| 2127 | Triosa fosfato-isomerasa, deficit de   | D552         |
| 2128 | Trisomia 13  | Q914         |
| 2129 | Trisomia 18  | Q910         |
| 2130 | Trisomia 8q  | Q922         |
| 2131 | Trisomia terminal 10q  | Q923         |
| 2132 | Tritanopia   | H535         |
| 2133 | Trombocitopenia - sindrome de Pierre Robin   | -            |
| 2134 | Ulceracion umbilical atresia intestinal  | -            |
| 2135 | Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina  | E798         |
| 2136 | Urticaria familiar por frio  | L502         |
| 2137 | Urticaria solar  | L563         |
| 2138 | Utero doble-hemivagina-agenesia renal  | -            |
| 2139 | VACTERL hidrocefalia   | Q878         |
| 2140 | Variante neurologica del Sindrome de Waardenburg-Shah                              | E752         |
| 2141 | Vasculitis   | M359         |
| 2142 | Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica                                   | M310         |
| 2143 | Vasculopatia cerebroretiniana  | -            |
| 2144 | Xantiniuria, hereditaria aislada   | E798         |
| 2145 | Xantomatosis cerebrotendinosa  | E755         |
| 2146 | Xeroderma pigmentoso   | Q821         |
| 2147 | Xerodermia pies cavos anomalia de esmalte  | Q875         |
| 2148 | Xk aprosencefalia  | Q043         |
| 2149 | XL-DKC   | Q828         |
| 2150 | Asociación VATER con macrocefalia y ventriculomegalia                              | Q878         |
| 2151 | Deficiencia de BCL11B  | D848         |
| 2152 | Deficiencia de GLUT1   | G934         |
| 2153 | Deficiencia de Hebo  | D610         |
| 2154 | Deficiencia de IFNAR2  | D848         |
| 2155 | Deficiencia de IRF3  | D848         |
| 2156 | Deficiencia de JAGN1   | D848         |
| 2157 | Deficiencia de LAT   | D848         |
| 2158 | Deficiencia de Moesina   | D839         |
| 2159 | Deficiencia de NFKB1   | D839         |
| 2160 | Deficiencia de NSMCE3  | D848         |
| 2161 | Deficiencia de Otulina   | D848         |
| 2162 | Deficiencia de RelB  | D839         |
| 2163 | Deficiencia de RORc  | D839         |
| 2164 | Deficiencia de TFRC  | D848         |
| 2165 | Deficiencia especifica de granulos 2   | D71X         |
| 2166 | Deficiencia selectiva de IgM   | D804         |
| 2167 | Enfermedad de Kostmann   | D70X         |
| 2168 | Enfermedad de Menkes   | E830         |
| 2169 | Enfermedad inflamatoria inmunomediada con anormalidades de plaquetas y eosinofilia | D828         |
| 2170 | Errores congénitos de ácidos biliares primarios                                    | K768         |
| 2171 | Fibrosis Retroperitoneal Idiopatica  | N135         |
| 2172 | Galactosialidosis  | E771         |
| 2173 | Hemangiomas Capilar Pulmonar   | I288         |
| 2174 | Hipertension Arterial Pulmonar Heredable   | I270         |
| 2175 | Hipertension arterial pulmonar idiopatica  | I270         |

| No   | Nombre de la enfermedad huérfana v3.0   | Código CIE10 |
|------|---|--------------|
| 2176 | Hipertension Pulmonar Persistente del Recien Nacido / Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP B | P280         |
| 2177 | Hipertension Pulmonar Tromboembolica Crónica  | I288         |
| 2178 | Inmunodeficiencia con inestabilidad centromérica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4                                | D848         |
| 2179 | Killian Pallister Nicola  | Q998         |
| 2180 | Miopatía con inclusiones reductoras   | G712         |
| 2181 | Mutación de la protocadherina 19, Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9                                    | G403         |
| 2182 | Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares                                 | Q256         |
| 2183 | Polimiositis  | M332         |
| 2184 | Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X   | E833         |
| 2185 | Retinosis Pigmentaria   | H355         |
| 2186 | Sindrome Cardiofacio Cutaneo  | Q878         |
| 2187 | Sindrome de ataxia-pancitopenia   | D610         |
| 2188 | Sindrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva  | Q878         |
| 2189 | Sindrome de Bohring-Opitz   | Q878         |
| 2190 | Sindrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1/STN1   | H350         |
| 2191 | Sindrome de Kleefstra   | Q878         |
| 2192 | Sindrome de Microduplicacion Xq28 distal  | Q998         |
| 2193 | Sindrome de NLRP1, Autoinflamación con artritis y disqueratosis   | Q828         |
| 2194 | Sindrome IVIC   | Q718         |
| 2195 | Sindrome MIRAGE   | E271         |
| 2196 | Sindrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa (PASH).   | L988         |
| 2197 | Sindrome Pseudo TORCH 2   | Q878         |
| 2198 | Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X  | E850         |

  
 cub