

**MANUAL DE PROCEDIMIENTOS
DEL REGISTRO POBLACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS DE LA
COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CASTILLA Y LEÓN (RERCyL)
v.6**

**Servicio de Información de Salud Pública
Dirección General de Salud Pública**

Agosto, 2021

Redacción y revisión manual (versión 6):

José Manuel Guinaldo Muñoz
Técnico Facultativo del Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León.

Rufino Alamo Sanz
Jefe de Servicio de Información de Salud Pública.

Aurora Plaza Bermejo
Técnico Funcional de Aplicaciones. Servicio de Informática.

Servicio de Información de Salud Pública
Dirección General de Salud Pública
Paseo de Zorrilla, 1, 47007 Valladolid

Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacion-epidemiologica/registro-enfermedades-raras-rcyl>

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	5
1.1 INTRODUCCIÓN	5
1.2 JUSTIFICACIÓN SOCIOSANITARIA Y LEGAL	8
2. DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS	11
2.1 DEFINICIÓN CUANTITATIVA Y CUALITATIVA DE ENFERMEDAD RARA	11
2.2 CLASIFICACIÓN Y CODIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS	13
3. OBJETIVOS DEL REGISTRO	15
3.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	15
3.2 FINES Y FUNCIONES DEL RERCyL	15
3.3 ORGANIZACIÓN DEL REGISTRO	17
4. METODOLOGÍA DE TRABAJO	18
4.1 DEFINICIÓN DE CASO	18
4.2 ENFERMEDADES RARAS Y POBLACIÓN OBJETO DE ESTUDIO	19
4.3 RECOGIDA DE DATOS Y FUENTES DE INFORMACIÓN	19
4.4 FUENTES DE CAPTACIÓN	20
4.5 PERIODICIDAD DE LA CARGA DE DATOS	22
4.6. VALIDACIÓN DE CASOS	22
4.7 EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE DATOS	23
4.8 INFORMES Y MEMORIAS	23
5. ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES	24
6. BIBLIOGRAFÍA	25
ANEXO I: ABREVIATURAS Y SIGLAS, SISTEMAS DE CODIFICACIÓN Y OTROS CONCEPTOS BÁSICOS	27
ANEXO II: CÓDIGOS CIE 10 ES INCLUIDOS EN EL REGISTRO.	31
ANEXO III: RELACIÓN ORPHA-CIE 10.	76
ANEXO IV: CONJUNTO MÍNIMO DE DATOS DEL RERCyL. CONCEPTOS BÁSICOS DEL REGISTRO Y RELACIÓN DE ENVÍO AL REGISTRO ESTATAL	104
ANEXO V: USO DE LA HERRAMIENTA ENRA Y PROCESO DE VALIDACIÓN DE CASOS	120
ANEXO VI: COMPROMISO E INSTRUCCIONES DE CONFIDENCIALIDAD	139

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

1.1 INTRODUCCIÓN

La Real Academia Española (RAE) presenta como segunda acepción del término raro aquello “extraordinario, poco común o frecuente”. Dicha definición explica el uso de este término para clasificar el grupo de enfermedades al que se dedica este manual.

Esta cualidad de “extraordinario” desde el punto de vista sanitario se explica debido al bajo número de pacientes que padecen cada enfermedad. Es decir, son enfermedades raras (EERR) por sus **características epidemiológicas**. Sin embargo, el bajo número de casos por enfermedad contrasta con el gran número de entidades clasificadas como raras, por lo que, en suma, hablamos de un grupo de enfermedades que en conjunto afectan a un gran número de pacientes. Así, en líneas generales, podemos hablar de unos porcentajes de entre el 6-7% de la población afectada respecto a entre 6.000 y 8.000 patologías clasificadas como raras. Ello supone alrededor de 30 millones de casos en Europa, 25 millones en EEUU y 42 en Iberoamérica. Su proyección para Castilla y León se sitúa alrededor de **150.000 afectados**.

Si bien cada una de ellas tiene características diferentes, si podemos extrapolar ciertas características comunes a todas ellas como grupo que son: **ausencia de terapia específica**, el uso de los llamados “**medicamentos huérfanos**” para su tratamiento, una **elevada morbi-mortalidad**, su carácter **crónico** y, en un elevado porcentaje-de entorno al 80%- **congénito**, su componente **genético** asociado en múltiples casos, la necesidad de un **abordaje multidisciplinar** y su relación con **incapacidad e invalidez**. A esto, se ha de unir la enorme **variedad respecto a los signos y síntomas** que una misma enfermedad puede provocar en distintos pacientes.

Desgraciadamente, la complejidad etiológica, la ausencia de formación e información específica, su clínica tan variada y la necesidad de pruebas muy específicas para su evaluación produce que no existan unos criterios claros para su diagnóstico, lo que produce retrasos en los mismos y, **desde el punto de vista de la codificación, que existan**

diagnósticos incompletos, erróneos o ausentes de codificación específica, que obligan a una compleja labor de registro de enfermedades para que éste sea fiable, individualizado, claro y actualizado. Esta labor es de gran importancia, permitiendo así conocer cuál es la realidad de estas enfermedades y valorar así la carga de enfermedad que suponen para la población y al sistema sanitario en aras de dar una mejor respuesta a los pacientes que padecen una enfermedad rara. Precisamente, la necesidad de un registro se hace aún si cabe más tangible cuando existe **baja prevalencia, dispersión de la información y ausencia de opciones terapéuticas**, como es este caso. Mantener un registro adecuado, facilitaría, por ejemplo, respecto a ésta última característica, contar con pacientes para llevar a cabo un ensayo clínico que cumplan con los criterios del estudio, además de suponer un puente ideal para el apoyo entre la clínica y la epidemiología que tan necesario se ha revelado durante el año 2020 motivado por la pandemia de COVID19.

Las EERR, sin embargo, suponen un reto tanto para la primera línea sanitaria (debido a que, por razones de eficiencia ofrece mejores respuestas a enfermedades con alta prevalencia) como para la labor de registro, puesto que los sistemas de codificación habituales no han tenido en cuenta hasta hace poco estos cuadros y, por tanto, generan que muchas enfermedades raras no tengan un código específico, lo que dificulta su análisis.

Según el Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERIO) del año 2017 realizado por FEDER, destacamos en esta introducción los siguientes datos a título ilustrativo:

- Un paciente con una enfermedad rara espera una **media de 4 años** hasta obtener un diagnóstico. En el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.
- **El 46,82% no se siente satisfecho con la atención sanitaria** que reciben por su enfermedad
- **El 72% cree que, al menos, una vez fue tratado inadecuadamente** por algún personal sanitario por su enfermedad. Principalmente por la falta de conocimientos sobre su patología (56% de los casos).
- **Más del 80%** de las personas con estas patologías posee el certificado de **discapacidad**.

Las características anteriormente relatadas producen, no en pocas ocasiones, que los pacientes sufran unido a su enfermedad una importante carga psico-social y económica, además de una importante pérdida de calidad de vida.

Otra de las razones que motivan la existencia de un registro es proporcionar validez contrastada sobre los datos epidemiológicos de nuestra CA y poder así comparar datos entre las distintas CCAA y estados. Ese objetivo es también compartido por el Registro Estatal de Enfermedades Raras, al que se han de enviar los casos de las enfermedades raras seleccionadas anualmente desde las diferentes CCAA.

1.2 JUSTIFICACIÓN SOCIO SANITARIA Y LEGAL

Existen numerosas acciones e iniciativas tanto en el ámbito nacional como internacional que se han promovido para dar respuesta a estas necesidades tan complejas con el objetivo de mejorar el conocimiento de la frecuencia, distribución y características clínicas de las enfermedades raras. Por ello, contar con un sistema de información en EERR se convierte en una herramienta esencial, contando con un amplio respaldo científico, social y legislativo, entre los que destacamos los siguientes:

A nivel de la Unión Europea se han promovido múltiples acciones desde el primer plan de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes de 1999. El tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud (2014-2020), incluyó el objetivo prioritario con el que se determinó el trabajo en enfermedades raras, dedicando una atención específica a mejorar el conocimiento y a facilitar el acceso a la información sobre esas enfermedades. En el inicio del cuarto programa (2021-2027) la Comisión europea trabaja en potenciar las redes de actuación en dichas enfermedades y en su inventario, mediante la colaboración de diferentes organizaciones.

La Comunicación de la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM (2008) 679 final], es otro ejemplo de la importancia que la UE otorga a estas patologías. En ella se establece la estrategia comunitaria en este campo, uno de cuyos puntos fundamentales es mejorar el reconocimiento y visibilidad de estas enfermedades.

Por otro lado, la Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las EERR (2009/C 151/02), encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitaria para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria **y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de EERR de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) dentro del respeto de los procedimientos nacionales**. En el año 2013 la Comisión Europea aprueba continuar con la creación de un grupo de expertos en EERR, reiterando la necesidad de trabajo cualificado que existe en éste área.

Desde el ámbito nacional, destaca la aprobación en 2009 de la estrategia en Enfermedades Raras del SNS por el Consejo Interterritorial y su actualización en 2014. Aquí también se determina la necesidad de obtener información epidemiológica para el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación, constituyendo estos objetivos la línea estratégica 1 del documento. Recomienda el desarrollo e implementación de registros en enfermedades raras, tanto en el ámbito estatal como en el autonómico. Respecto al primero, es en el año 2015 cuando, mediante el **RD 1091/2015 de 4 de diciembre** se crea y regula el **Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER)**, que se nutre de los registros autonómicos, con los que mantiene una estrecha colaboración, puesto que son los registros autonómicos los que nutren al registro estatal. La existencia del REER era una demanda común plasmada, entre otros, en la octava propuesta de FEDER para 2014 donde se recogía “que el Registro Nacional de Enfermedades Raras sea una realidad donde todas las CCAA e investigadores colaboren, garantizándose su sostenibilidad, para el impulso en la investigación de EERR”.

Destacaremos también en el apartado nacional el trabajo realizado por el proyecto “SpainRDR” (Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras) liderado por el Instituto de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III, que en 2011, con la participación de todas las CCAA, comenzó el diseño e implantación del registro de EERR del que tomaría el testigo el REER en 2015. La principal labor de este proyecto fue la creación de un primer manual operativo (guía de referencia para la elaboración de un registro) que normalizaba la metodología a emplear y que seleccionó los códigos de las patologías a analizar.

En el ámbito de nuestra comunidad autónoma destaca la Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL). Previamente se publicó la Orden SAN/233/2013 de 4 de abril de creación del fichero de datos automatizado de carácter personal denominado “Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León-ENRA” con la que cumplir lo normativamente previsto en materia de protección de datos de carácter personal.

Dicha Orden desarrolla, en el ámbito de los sistemas de información en ER, lo previsto en la Ley 8/2010, de 30 de agosto, de Ordenación del Sistema de Salud de Castilla y León, ya que en su artículo 2, letra q), incluye entre los principios rectores del Sistema de Salud de Castilla y León la modernización de los sistemas de información sanitarios, como garantía de atención integral y eficaz. Del mismo modo, la Ley 10/2010, de 27 de septiembre, de Salud Pública y Seguridad Alimentaria, artículo 3.a), incluye entre las actuaciones de la salud pública la

información y vigilancia epidemiológica. El artículo 8 de la citada Ley 10/2010, define la información y vigilancia epidemiológica como el conjunto de actividades sistemáticas de obtención, depuración, análisis, interpretación y difusión de información que permite medir la aparición, frecuencia y distribución de diferentes problemas de salud y de sus factores determinantes para desarrollar acciones orientadas a proteger o mejorar la salud. Habilitar sistemas que permitan disponer de información relevante, exhaustiva y contrastada constituye la base para desarrollar una política eficaz y eficiente en materia de salud pública, ya que contribuye de manera sustancial a una mejor adecuación de las actividades de promoción de la salud y prevención de la enfermedad, siendo fundamental para la planificación y gestión sanitarias.

Todo ello justifica inequívocamente, desde un punto de vista sanitario y legal, la existencia del **Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)**.

2. DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS

2.1 DEFINICIÓN CUANTITATIVA Y CUALITATIVA DE ENFERMEDAD RARA

El concepto de enfermedad rara tiene ya un recorrido amplio desde sus orígenes en los años 80 del siglo pasado en EEUU, cuando surgió estrechamente relacionado con el concepto de medicamento huérfano -principio activo indicado para el diagnóstico, prevención o tratamiento de patologías raras-.

El concepto en la actualidad, en sí, es absolutamente dinámico y cambiante dado que, desde la base común de enfermedades con baja incidencia, el número exacto para incluirlas dentro de ese grupo varía de un lugar a otro, lo que lleva a tratar de completar la definición con una serie de características cualitativas.

Respecto al **criterio cuantitativo**, existe, como decimos, una gran diversidad para definir caso de ER. En el año 2015, un grupo de trabajo de la ISPOR (International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research) describió un intervalo de 40-50 casos por cada 100.000 habitantes. En EEUU se habla de cifras globales de casos (menos de 200.000 en todo el país, lo que supone aproximadamente 7,5 casos por cada 10.000 habitantes). Y Japón, por su parte, incluye en aquellas enfermedades con menos de 4 casos por cada 10.000. Como observamos, incluso este criterio objetivo presenta importantes variaciones.

Respecto al criterio cuantitativo **européo**- que será el que acepte el RERCyL- en la UE se considerarán aquellas patologías que presentan una prevalencia **inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.**

Podemos estimar así unos tres millones de pacientes en España y alrededor de 150.000 en Castilla y León con una enfermedad rara. Hemos de tener en cuenta, sin embargo, que este criterio epidemiológico hace que la revisión de qué enfermedades se sitúan por debajo de esta franja de prevalencia sea continua y que, por tanto, el listado de enfermedades raras sea **dinámico y vivo**. Además, los avances en la investigación que permiten describir nuevas entidades nosológicas también aportan nuevas enfermedades a la lista de ER.

Respecto a **criterios cualitativos** propuestos para estas enfermedades destacamos los siguientes, lo cual busca eliminar esa rigidez epidemiológica añadiendo características médicas, psicológicas y sociales que presentan los pacientes con enfermedad rara:

- Se desconoce su etiología.
- No existe un adecuado tratamiento o se desconoce, y si lo hay, es sintomático y no etiológico.
- Son de origen congénito en un 80% de los casos, por los que el diagnóstico en la edad temprana debería ser una prioridad.
- Alto impacto de la mortalidad y/o producen graves deficiencias en la persona afectada.
- Gran alteración en la calidad de vida del paciente y su familia.
- Suelen tener carácter crónico, progresivo o degenerativo.
- Un alto porcentaje de los pacientes fallecen antes de los 5 años de vida.
- Gran desconocimiento e incluso incomodidad para su tratamiento dentro de la asistencia sanitaria habitual.
- Escaso interés de investigación por la industria farmacéutica y gran desconocimiento social, epidemiológico y clínico.
- Gran dificultad en su tratamiento desde el punto de vista de la codificación por ausencia de códigos específicos e inclusión en códigos generales, lo cual dificulta la captación de casos.

Mención aparte merecen los pacientes en los que ni siquiera se llega a un diagnóstico definitivo (los denominados pacientes sin diagnóstico) bien por la extrema rareza de su enfermedad y ausencia de pruebas diagnósticas o bien porque aún están en proceso de incluirse dentro de un diagnóstico, que en algunas ocasiones puede durar años.

2.2 CLASIFICACIÓN Y CODIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

No existe un listado único de EERR, que cuente con consenso pleno. Como se ha comentado, se encuentra en permanente revisión.

En la actualidad, organizaciones como NORD (National Organization for Rare Disorders), la Oficina de Enfermedades Raras de los National Institutes of Health y, sobre todo, por ser la referencia a nivel europeo, **ORPHANET**, presentan listas que engloban entre 6.000 y 8.000 entidades, algunas muy bien definidas y otras no tanto. Ello suscita uno de los problemas de los registros de enfermedades raras, la carencia un listado de referencia.

Además, **muchas enfermedades carecen de código específico y, a la hora de codificarse, quedan incluidas en códigos inespecíficos con otras enfermedades**, lo cual dificulta enormemente la extracción de los casos para su análisis e incluso para su validación. El principal sistema de codificación en el sistema sanitario español es la CIE 10 ES. Al igual que su antecesor, CIE 9 MC, que apenas contaba con 100 códigos específicos de ER, la inespecificidad para con estas enfermedades sigue siendo muy elevada. La disponibilidad de códigos específicos para estas enfermedades facilitaría el trabajo de los registros.

Precisamente, uno de los grandes retos recientes del RERCyL fue establecer las equivalencias entre CIE 9 MC Y CIE 10 ES dada la ausencia de equivalencias unívocas entre ambos sistemas para todos los códigos

La falta de especificidad de numerosos códigos CIE seleccionados por el RERCyL para la extracción de casos de ER en las fuentes de captación, han sido motivo de una amplia revisión para identificar aquellos con una gran cantidad de “no casos de enfermedad rara”.

Así, el registro de Castilla y León comenzó con la inclusión de las enfermedades objeto de estudio por el proyecto de SpainRDR en el 2013 y, año tras año, ha ido ampliando códigos hasta contar en la actualidad con **1.849 códigos CIE 10 ES**, en ausencia de una referencia nacional de EERR a incluir en los registros y, de ese modo, facilitar homogeneidad, comparabilidad y limitar incertidumbres.

Como alternativa a la problemática que ocasiona la codificación inespecífica se propone el uso de la **doble codificación**, combinando la CIE con ORPHANET, que es un

sistema de codificación específico para enfermedades raras, pero que no es empleado por las fuentes de captación que aportan la mayoritaria de los casos. El DIERCyL ya codificadas con ambos sistemas.

Establecer la equivalencia de CIE 10 ES y ORPHA no siempre es fácil. Castilla y León participó junto a otras comunidades y diferentes países europeos en el proyecto “RD CODE”, que tiene por objetivo la implantación del sistema ORPHA en los registros de EERR. Ello ha permitido realizar un trabajo de consenso en el mapeo CIE 10 ES y ORPHA (Anexo III) y, lo que es más importante, su aplicación al RERCyL.

Así, desde el año 2021, ante la revisión de un código inespecífico de CIE 10 ES, el validador tendrá la posibilidad de seleccionar el código ORPHA que categoriza mejor a la enfermedad rara y que está asociado a este código CIE 10 ES (Anexo V).

En el proceso de validación pueden presentarse diversas opciones. Por ejemplo, que un mismo CIE 10 ES incluya varias EERR y que a partir del ORPHA se puedan diferenciar; que el CIE sea específico y solo asocie un ORPHA y, por lo tanto, no haya selección posible, que dentro del CIE haya un ORPHA de ER y otro de no rara.

De esta forma, mediante el uso de un doble código para aquellas CIE 10 ES inespecíficas se busca una mayor efectividad y eficiencia en el análisis de las enfermedades asociadas a los diferentes códigos.

3. OBJETIVOS DEL REGISTRO

Mejorar la prevención de las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma (CA) de Castilla y León y la atención de los afectados por esas patologías, así como mantener un censo actualizado, fiable y lo más completo posible de pacientes que padezcan una enfermedad rara al efecto de cubrir las necesidades informativas de esas patologías.

3.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Constituir un sistema de información y registro poblacional de enfermedades raras (EERR) en la Comunidad Autónoma de Castilla y León que permita el desarrollo de políticas sanitarias, sociales y de investigación.
- Identificar, caracterizar, clasificar, y seleccionar la población con enfermedades raras en el ámbito de la CA de Castilla y León.
- Conocer la distribución geográfica de las ER en la CA de Castilla y León.
- Valorar la magnitud de las ER en su conjunto en la CA de Castilla y León.

Las actividades realizadas por el Registro van encaminadas a cumplir los fines y funciones establecidos en la ORDEN SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León. (RERCyL), los cuales son:

3.2 FINES Y FUNCIONES DEL RERCyL

- Mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una enfermedad rara al efecto de cubrir las necesidades informativas sobre enfermedades raras.
- Conocer la incidencia y la prevalencia de las enfermedades raras en Castilla y León y su distribución en función de las principales variables clínico-epidemiológicas.
- Proporcionar información básica relevante de las enfermedades raras para el desarrollo de estudios epidemiológicos, favoreciendo el análisis de los factores asociados a las mismas, el estudio de sus determinantes, evolución, prevención y tratamiento;

aportando indicadores que permitan la comparación de la situación en la Comunidad de Castilla y León con otros territorios.

- Orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- Promover el desarrollo de proyectos de investigación que contribuyan a mejorar el conocimiento científico-técnico sobre estas enfermedades y la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares.
- Cualquier otro que se le atribuya por el Director General de Salud Pública.

Estos objetivos se plasman en las siguientes funciones específicas:

- I) Obtener, depurar, integrar, procesar, analizar, comparar y evaluar la información sobre los casos de enfermedades raras en Castilla y León, normalizándola según las pautas homologadas internacionalmente.
- II) Realizar informes y/o publicaciones periódicas, entre los que se incluye una Memoria Anual.
- III) Coordinarse con los servicios y unidades dependientes de la Consejería de Sanidad responsable de la atención a las enfermedades raras, tanto para la captación de los casos como para su validación, tanto en las fuentes habituales como en nuevas fuentes de captación
- IV) Coordinarse con otras instituciones y asociaciones que desarrollen su labor en el ámbito de las enfermedades raras.
- V) Colaborar y coordinarse en sus actuaciones con otros sistemas de información y registros de índole similar ubicados fuera del ámbito de la Comunidad Autónoma de Castilla y León.
- VI) Cualquier otra que se le atribuya por el Director General de Salud Pública.

3.3 ORGANIZACIÓN DEL REGISTRO

La Orden SAN/113/2014 establece una división del RERCyL, adscrito en su totalidad a la Dirección General de Salud Pública, en una **Unidad Central** y una **Unidad Periférica por cada una de las provincias** que constituyen nuestra CA, radicadas éstas segundas en los Servicios Territoriales de Sanidad y la primera integrada en el Servicio de Información de Salud Pública de la Consejería de Sanidad.

La división de la actividad entre la Unidad Central y las Periféricas queda establecido como sigue:

Corresponde a la Unidad Central del RERCyL:

- Revisar y actualizar los criterios de definición de «caso» y «metodología» a seguir en el Registro.
- Supervisar y, en su caso obtener información adicional, integrar, analizar y evaluar la información remitida por las Unidades Periféricas.
- Normalizar la información de acuerdo con pautas homologadas internacionalmente.
- Coordinar la elaboración de las memorias anuales de actividad.

Por su parte, las Unidades Periféricas realizarán:

- Recogida, integración y procesamiento de los casos procedentes de sus diferentes fuentes de información.
- Coordinarse, en el ámbito provincial, con otras instituciones y asociaciones que desarrollen su labor en el ámbito de las enfermedades raras.
- Confección y actualización del censo provincial de fuentes de información para el Registro.
- Remisión de la información de los casos, así como de la información adicional requerida por la Unidad Central del RERCyL.
- Elaboración de la memoria provincial anual de actividad del Registro.

4. METODOLOGÍA DE TRABAJO

4.1 DEFINICIÓN DE CASO

Cualquier paciente **residente o atendido** por el sistema sanitario de Castilla y León, con un diagnóstico de, al menos, una de las patologías dentro de los códigos CIE-10 (CIE 10-ES) incluidos en el Anexo II.

Serán objeto de registro los casos prevalentes a partir del **1 de enero de 2010** (haberse realizado la detección de la enfermedad por primera vez con fecha igual o posterior al 01/01/2010 o, habiéndose diagnosticado antes, no constar con fecha de fallecimiento anterior a ese día). Para su inclusión en el RERCyL, los casos deberán residir oficialmente en la Comunidad de Castilla y León y/o recibir asistencia sanitaria en esta comunidad, a partir de las fechas definidas.

Se ha de puntualizar que este criterio difiere de la definición de caso del Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER) que establece exclusivamente el lugar de residencia, y no la asistencia, como criterio para asignar un caso a una Comunidad u otra; sin embargo, dado que en ocasiones centros sanitarios de nuestra Comunidad prestan asistencia sanitaria habitual a pacientes residentes en otras CCAA y que, por tanto, la información principal del proceso clínico se encuentra en las bases de datos de Castilla y León, se considera necesario mantener a esos pacientes en el RERCyL, independientemente de la asignación posterior a efectos de incidencia y prevalencia por parte del REER. Por supuesto, en los cálculos de éstos dos parámetros en los informes anuales del RERCyL, se excluyen los pacientes no residentes en Castilla y León.

En caso de enviar un caso de este tipo al REER se adecuará a las condiciones que se han marcado por el mismo (envío como caso duplicado etc)

Criterios de exclusión

Quedarán excluidos del RERCyL aquellos casos en los que se produzca, al menos, una de las siguientes circunstancias:

1. Constar fecha de fallecimiento del sujeto anterior o igual al día 31 de diciembre de 2009.

2. Residir en España de forma irregular (Se recogerán los casos y se creará un archivo específico con estos casos).
3. Tratarse de una persona extranjera o española que, aun habiendo sido diagnosticada en nuestro país y/o formar parte de alguna base de datos nacional o regional, no tenga establecida su residencia en territorio español.
4. Carecer de información mínima para la correcta e inequívoca identificación del sujeto.
5. Padecer una Enfermedad Rara que no esté incluida en la versión vigente en ese momento del listado oficial de enfermedades del RERCyL.

4.2 ENFERMEDADES RARAS Y POBLACIÓN OBJETO DE ESTUDIO

El listado de códigos de ER objeto de inclusión en el RERCyL se recoge en el Anexo II.

Las variables de estudio son las indicadas en el Anexo IV. Éstas se han ido adecuando para el correcto intercambio de información con el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

En lo que respecta a la población, diferenciamos:

- La población diana, son aquellos pacientes con al menos una enfermedad rara que tienen su residencia oficial en nuestra Comunidad o que reciben asistencia sanitaria por ER en los centros sanitarios de la Comunidad de Castilla y León.

- La población accesible: son aquellos que cumplen con los criterios de inclusión

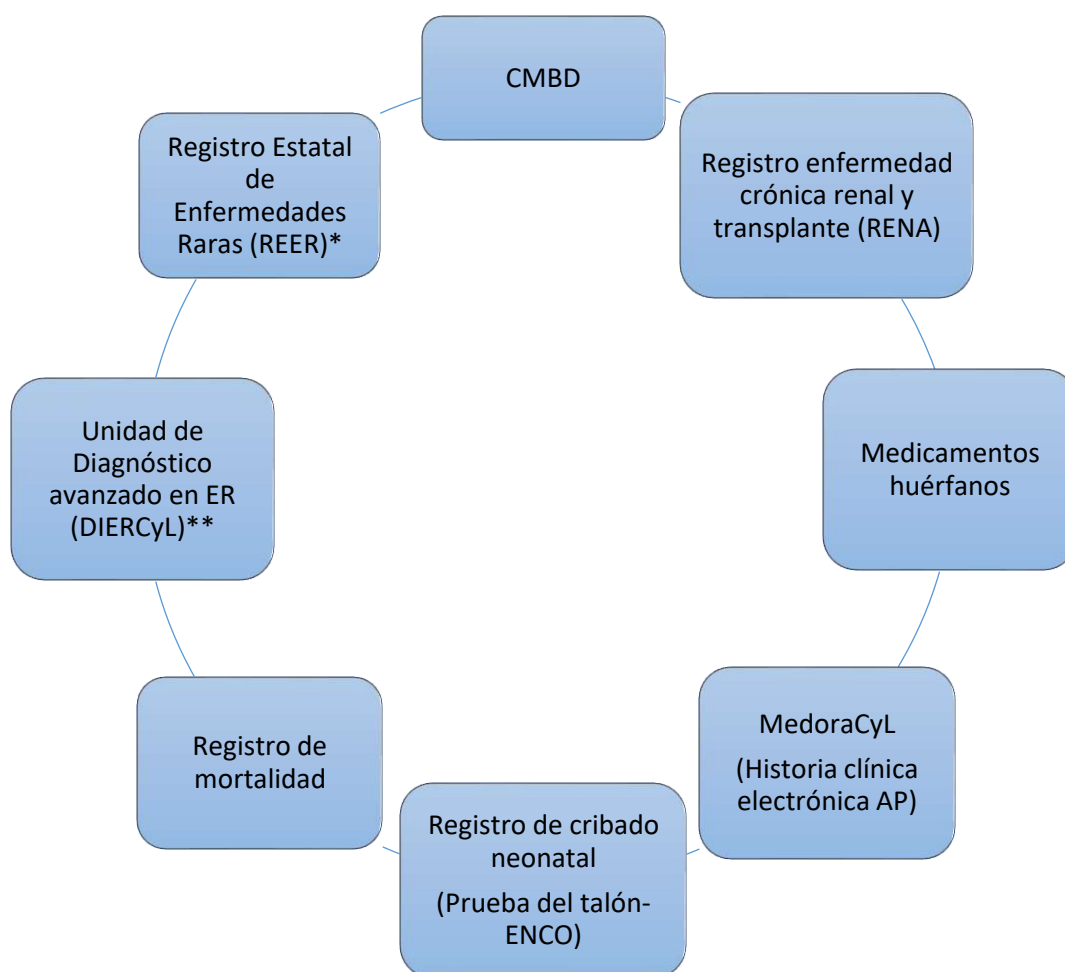
4.3 RECOGIDA DE DATOS Y FUENTES DE INFORMACIÓN

Se utilizará un formulario electrónico y estandarizado de recogida de datos, que se ajustará a las especificaciones del Manual de procedimientos del RERCyL.

4.4 FUENTES DE CAPTACIÓN

Actualmente, el RERCyL carga datos de las siguientes fuentes de captación:

- Conjunto mínimo básico de datos de alta hospitalaria de hospitales públicos y privados (CMBD).
- Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León.
- Programa de detección precoz de enfermedades congénitas/cribado neonatal.
- Datos de Historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL).
- Bases de datos de Medicamentos Huérfanos.
- Registro de mortalidad.
- Mortalidad mensual remitida por el INE.
- Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER)*
- Unidad de diagnóstico avanzado en enfermedades raras (DIERCyL)**



Nueva fuente en *2020 y **2021

En el año 2020 se produjo la primera comunicación de casos del REER al RERCyL, incluyendo los casos de los residentes en Castilla y León diagnosticados de ER en cualquiera de las CCAA que aportarán casos al REER. Incluyó casos duplicados, entendiendo como tales aquellos en los que resultó necesario acordar entre 2 o más CCAA el lugar de residencia del caso.

Igualmente, en 2021 se concluyó la carga de los casos del DIERCyL, de un gran valor al ser una unidad de diagnóstico específico de EERR. Está será clasificada, en aras de mantener la denominación común del REER, como “registro llevado a cabo por investigadores en EERR”.

Otras fuentes de captación potencial del RERCyL son:

- Notificaciones directas de un clínico.
- Registro de organizaciones de pacientes (previa verificación del consentimiento informado del paciente por parte de la organización).
- Laboratorios hematológicos.
- CSUR (Centro, Servicio y Unidad de Referencia, catalogados por el Ministerio de Sanidad).
- Registro de EDO (Enfermedad de declaración obligatoria).
- Registro de instituciones sociales y educativas.
- Registro de incapacidad temporal.
- Otras.

La incorporación de casos a partir de nuevas fuentes es un objetivo prioritario del registro.

La fecha de comienzo de inclusión de casos en el Registro serán aquellos casos en los que conste un contacto con el sistema sanitario con posterioridad al 01/01/2004-fecha a la que se remonta la fuente de captación que abarca mayor ámbito cronológico (CMBD)-hasta la fecha que abarque la carga de la fuente de captación más actualizada.

El flujo de datos y las cargas se realizan a través de la aplicación ENRA en coordinación con el Servicio de Informática de la Consejería de Sanidad.

4.5 PERIODICIDAD DE LA CARGA DE DATOS

La periodicidad de carga habitual de datos desde las fuentes de información será anual, procurando que quede concluida en el primer semestre del año siguiente al que se integra. Cuando las características de las fuentes de captación así lo precisen podrá establecerse otras periodicidad de carga, pero nunca superior a la anual.

4.6. VALIDACIÓN DE CASOS

La finalidad del proceso de validación es ganar calidad en los datos contenidos en el registro. La validación consiste en la revisión de los casos previamente adquiridos de forma masiva de las fuentes de captación y la **confirmación del diagnóstico de ER** utilizando para ello la información del paciente en fuentes de validación confiables (HC, registros específicos,...). Tras la validación la variable estado pasara de “Sin revisar” a:

- Validado por HC de Atención Primaria (MEDORACYL)
- Validado por HC de Hospital o Combinada
- No validado por intento fallido de acceso a la HC
- Caso dudoso
- Caso probable
- Portador
- No es un caso

Conocer la proporción de validación de cada enfermedad según la fuente de información en la que se detectó el caso, puede ser de gran utilidad para valorar la calidad de los datos del registro y proceder a la estimación de las tasas de prevalencia reales. Para identificar la proporción de codificaciones correctas, es necesario contar con la información sobre el caso antes y después de su validación.

La sistemática a seguir en la validación se describe en el Anexo V, así como en el manual de usuario en la aplicación ENRA (se puede descargar tras acceda a la aplicación).

Las Unidades Periféricas adquieren una gran importancia en el proceso de validación debido a su cercanía con el origen de los casos.

4.7 EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE DATOS

La calidad de datos ha de cuestionarse en tres ámbitos:

a) Comparabilidad: La comparabilidad se refiere al proceso de contrastar los datos de incidencia y prevalencia de nuestro registro con los datos de otras semejantes. Precisa de un trabajo previo para la codificación y clasificación de enfermedades raras. Este año 2020 ha sido la primera vez que se podrán comparar los datos de prevalencia de Castilla y León con el resto de CCAA. Respecto a ello, no existen diferencias significativas con CCAA con población similar.

b) Validez: Los datos deben validarse con la mayor exhaustividad que el sistema lo permita. Se han de tener en cuenta posibles errores como: error en la codificación, error en la transferencia de datos, error en la entrada del mismo etc.

c) Calidad del procedimiento del registro y de los sistemas automatizados:
Basados en un sistema de acciones preventivas y correctivas desarrolladas a partir del modelo de ciclo de vida de desarrollo de sistemas o ciclo de vida de desarrollo de software.

4.8 INFORMES Y MEMORIAS

La presentación anual de resultados es uno de los requerimientos de la Orden de creación de RERCyL, lo que permite dar a conocer la labor realizada por el registro durante ese periodo. En el primer trimestre de cada año se realizará la memoria de la actividad realizada durante el año anterior, que será presentada a la Comisión de Seguimiento y Valoración del RERCyL y albergada en el espacio web del RERCyL del portal de sanidad de Castilla y León

La memoria presta especial referencia al plan de trabajo presentado para ese año a la Comisión de Seguimiento y Valoración del RERCyL. Igualmente, incluye el estado del registro,

señalando los casos incluidos y su distribución por grupos de edad, sexo y provincia, con particular atención a las enfermedades validadas. En el análisis se incluirán frecuencias absolutas y relativas, tasas de incidencia brutas y específicas, etc. Otras cuestiones relativas a la gestión, análisis de la información integrada, docencia investigación y otros aspectos de interés también serán recogidos en la memoria anual.

Por otro lado, para atender las necesidades del sistema sanitario, se elaboran informes específicos sobre la situación de determinadas patologías.

5. ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES

La Consejería de Sanidad garantiza la confidencialidad de los datos obtenidos, que exclusivamente empleará con fines científicos sanitarios y/o estadísticos, tal como señala el artículo 9º de la Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero.

Por Orden SAN/233/2013, de 18 de abril, se crea el fichero automatizado con datos de carácter personal, denominado “Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León-ENRA” (“BOCyL”, nº 74, de 18 de Abril de 2013), que ha sido modificada por la Orden SAN/746/2013, (“BOCyL”, nº 180, de 18 de septiembre de 2013). Se procedió a su inscripción en la Agencia Española de Protección de Datos con el código nº 2131440295, para cumplir con lo previsto en la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal.

Además, para cumplir con lo previsto en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, como en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (BOE 6/12/2018), se han realizado las actualizaciones oportunas.

Por todo ello, dado el carácter reservado de los datos y para garantizar el respeto a la intimidad de los afectados, todo el personal dependiente de la Consejería de Sanidad que participe en el RERCyL deberá asumir el compromiso de confidencialidad del Anexo VI, impreso que será custodiado por el responsable del registro en cada ámbito (central o periférico).

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Procedures: Orphanet inventory of rare diseases:
https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/eproc_disease_inventory_PR_R1_No_m_04.pdf
2. Eurordis. What is a rare disease?
<https://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>
<https://www.eurordis.org/content/what-rare-diseases>
(Última consulta 25 Junio 2018)
3. Richter, T., et al. (2015). Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in Health*, 18(6), 906-914. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>
4. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. (“BOE”, nº 307, de 24 de diciembre de 2015)
5. Reglamento (CE) N.º 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 16 de diciembre de 1999. <http://boe.es/buscar/doc.php?id=DOUE-L-2000-80074%20>
6. Plan de Acción Comunitaria sobre las “enfermedades poco comunes”. Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p. 1)
http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf
7. Listado de Enfermedades Raras y sus sinónimos. Orphanet.
https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Lista_de_enfermedades_raras_por_or_den_alfabetico.pdf
8. Undiagnosed patients. NORD. <https://rarediseases.org/for-patients-and-families/information-resources/undiagnosed-rare-disease-patients/> (Última consulta 25 Junio 2018)
9. Orientación de casos sin diagnóstico. Federación Española de Enfermedades Raras
<https://enfermedades-raras.org/index.php/orientacion-de-casos-sin-diagnostico> (Última consulta 25 Junio 2018)
10. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.
<http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>
11. Decisión de la Comisión Europea (30 Julio 2013) por la que se crea un grupo de expertos de la Comisión en enfermedades raras y se deroga la Decisión 2009/872/CE. 2013/C 219/04.
<https://eurlex.europa.eu/legalcontent/ES/TXT>

12. Estudio ENSERio. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. 2017. FEDER. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
13. Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL). <https://bocyl.jcyl.es/boletines/2014/02/28/pdf/BOCYL-D-28022014-1.pdf>
Corrección de errores BOCyL nº 58, de 25 de marzo de 2014
<https://bocyl.jcyl.es/boletines/2014/03/25/pdf/BOCYL-D-25032014-1.pdf>
14. Pagina web del Registro Poblacional de enfermedades raras de Castilla y León. <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacion-epidemiologica/registro-enfermedades-raras-rcyl>

ANEXO I: ABREVIATURAS Y SIGLAS, SISTEMAS DE CODIFICACIÓN Y OTROS CONCEPTOS BÁSICOS

LISTA DE ABERVIATURAS Y SIGLAS

ASEM: Federación Española de Enfermedades Neuromusculares.

BOCyL: Boletín Oficial de la Junta de Castilla y León.

CA/CCAA: Comunidades Autónomas.

CIE-MC: Clasificación Internacional de Enfermedades Modificación Clínica.

CMBD: Conjunto Mínimo Básico de Datos al alta hospitalaria.

CREER: Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras, con sede en Burgos.

DIERCyL Unidad de diagnóstico avanzado en enfermedades raras de Castilla y León, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

DNI: Documento Nacional de Identidad.

EDO: Enfermedades de Declaración Obligatoria.

e-HC: Historia clínica electrónica

EEUU: Estados Unidos del Norte de América.

EMA: Agencia Europea del Medicamento o European Medicines Agency.

ER/EERR: Enfermedad/es Rara/s

EUCERD: European Union Committee of Expert on Rare Disease.

EURORDIS: Organización Europea de Enfermedades Raras

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

IIER: Instituto de Investigación en Enfermedades Raras

IND: Índice Nacional de Defunciones

INE: Instituto Nacional de Estadística

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III

JIMENA: Historia Clínica Electrónica en Atención Especializada de Castilla y León

LOPD: Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal

MedoraCyL: Historia Clínica electrónica en Atención Primaria Castilla y León

MH: Medicamento/s Huérfano/s

NIH: National Institutes for Health, EEUU

NORD: National Organization for Rare Disorders, EEUU

OMS: Organización Mundial de la Salud

REER: Registro Estatal de Enfermedades Raras

RERCyL: Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León

SIFCO: Sistema de Información del Fondo de Cohesión

SNS: Sistema Nacional de Salud.

SpainRDR: Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras

TIS: Tarjeta Individual Sanitaria

UE: Unión Europea

SISTEMAS DE CLASIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Los principales sistemas de clasificación de enfermedades raras son:

CIE 9 MC: Clasificación Internacional de Enfermedades, novena revisión modificación clínica. El código de la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro tendrá un valor numérico y en caso de más de 4 dígitos se añade punto de separación del cuarto dígito. Actualmente solo tiene valor histórico.

CIE 10: Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión. El código está definido por un conjunto de letras y cifras, incluyendo también punto de separación respecto al cuarto dígito. Existen variaciones a este sistema de codificación como **CIE 10 ES** que es el sistema de codificación usado por DIERCyL y otros como el **CIE 10 BPA** usado en defectos y anomalías congénitas.

SNOMED CT: Código SNOMED CT (Systematized nomenclature of medicine-clinical terms). Sistema de codificación obligatorio para los casos a enviar al REER, que es añadido de forma generalizada y sistemática desde la unidad central del RERCyL.

OMIM: Código(s) asignado(s) a la enfermedad rara usado en defectos y anomalías hereditarias (Online mendelian Inheritance in Man). Diferencia códigos de genotipo y de fenotipo. En caso de enviarse, se enviará el código de fenotipo.

EDTA: Sistema usado en enfermedades renales crónicas en tratamiento sustitutivo renal. Existe la versión antigua y la nueva.

HPO: Sistema usado para codificar fenotipos que se pueden asociar a enfermedades raras. (Human Phenotype Oncology)

ORPHANET: Orphanet es un recurso único que reúne y mejora el conocimiento sobre las enfermedades raras para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras que tiene como objetivo proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras, y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas. Orphanet también mantiene la nomenclatura Orphanet sobre enfermedades raras

(código ORPHA), esencial en la mejora de la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitarios y de investigación.

Orphanet fue fundada en Francia por el INSERM (Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica) en 1997. Esta iniciativa se convirtió en un empeño europeo en 2000, apoyado por subvenciones de la Comisión Europea: Orphanet ha crecido gradualmente hasta constituir un Consorcio de 40 países, dentro de Europa y en todo el mundo.

CONCEPTOS

Muchos de los siguientes conceptos proceden del Manual de Procedimientos del REER y han de ser asumidos por los registros autonómicos en aras de unificar criterios.

- **Paciente:** Individuo que padece enfermedad rara. Como mínimo un paciente presentará un caso de enfermedad rara.
- **Caso:** Hace referencia a la enfermedad. Un paciente único puede tener varios casos de enfermedad rara. Por tanto, lo habitual es que el número de casos sea superior al número de paciente dentro del registro.
- **Caso captado:** Caso proveniente de alguna de las fuentes de captación de caso que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado:** Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR. En el caso del RERCyL se considerará validado cuando cumpla los criterios de la ficha de validación pero también cuando cumpla los criterios diagnósticos en las enfermedades que se vayan a validar y no tengan ficha de validación. En ese caso, desde la Unidad Central se procurará adoptar un criterio uniforme en la validación de todos los casos de una misma enfermedad para asegurar el mismo criterio en todo el registro.
- **Enfermedad rara:** En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia **menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes**. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su

primera edición del año 2009 como en la actual del 2014 y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

- Enfermedades raras priorizadas: Conjunto de enfermedades raras consensuadas en el subgrupo de trabajo correspondiente para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- Ficha de validación: Documento consensuado en el subgrupo de trabajo de priorización de enfermedades a registrar, que especifica el procedimiento que se deberá seguir para que un caso se considere validado.
- Fuente de captación: Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de EERR. Puede variar de una C.A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER): El REER es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros de enfermedades raras de las CC.AA. y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el RD 1091/2015.

Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.

Los registros de enfermedades raras son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales que utilizan la recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de conocer sus principales características epidemiológicas y de este modo favorecer la investigación etiológica y clínica, estudiar sus principales indicadores epidemiológicos, al mismo tiempo que contribuyen a la planificación de los recursos que los servicios de salud y los servicios sociales deben proveer para la atención de familias y enfermos.

- Variable: Cada uno de los elementos o unidades de información, previamente definidos y estructurados, que en su conjunto constituyen el caso. La explicación de las variables se adjunta en el Anexo IV.

ANEXO II: CÓDIGOS CIE 10 ES INCLUIDOS EN EL REGISTRO.

En la tabla siguiente se presetan los códigos CIE 10 ES que incluye el RERCyL, que son 1.836 códigos. Debe recordarse que **un código no es sinónimo de una enfermedad** y que generalmente un único código incluye varias enfermedades (son inespecíficos). Las CIE enviadas al REER aparecen coloreadas en sepia.

CÓDIGO CIE 10 ES	DESCRIPCIÓN DE LA CIE 10 ES
B91	Secuelas de poliomielitis
C40.0	NEOPLASIA MALIGNA DE ESCAPULA Y HUESOS LARGOS DE EXTREMIDAD SUPERIOR
C49.9	NEOPLASIA MALIGNA DE TEJIDO CONJUNTIVO Y TEJIDOS BLANDOS, NO ESPECIFICADA
C56	NEOPLASIA MALIGNA DE OVARIO
C62.12	NEOPLASIA MALIGNA DE TESTICULO DESCENDIDO IZQUIERDO
C64	NEOPLASIA MALIGNA DE RIÑÓN EXCEPTO PELVIS RENAL
C64.1	NEOPLASIA MALIGNA DE RIÑÓN DERECHO EXCEPTO PELVIS RENAL
C71.6	NEOPLASIA MALIGNA DE CEREBELO
C71.9	NEOPLASIA MALIGNA DE CEREBRO, NO ESPECIFICADA
C74.90	Neoplasia maligna de parte no especificada de glándula suprarrenal no especificada
C79.89	NEOPLASIA MALIGNA SECUNDARIA DE OTRAS LOCALIZACIONES ESPECIFICADAS
C83.5	LINFOMA LINFOBLASTICO DIFUSO
C83.7	LINFOMA DE BURKITT
C84.00	MICOSIS FUNGOIDE, LOCALIZACIÓN NO ESPECIFICADA
C84.01	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS DE CABEZA, CARA Y CUELLO
C84.02	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS INTRATORÁCICOS
C84.03	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS INTRAABDOMINALES
C84.04	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS DE AXILA Y EXTREMIDAD SUPERIOR
C84.05	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS DE REGIÓN INGUINAL Y EXTREMIDAD INFERIOR
C84.06	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS INTRAPÉLVICOS
C84.07	MICOSIS FUNGOIDE, BAZO
C84.08	MICOSIS FUNGOIDE, GANGLIOS LINFÁTICOS DE LOCALIZACIONES MÚLTIPLES
C84.09	Micosis fungoide de localizaciones extraganglionares y órganos sólidos
C88.0	MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTRÖM
C91.0	LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA
C92.0	LEUCEMIA MIELOBLASTICA AGUDA
C92.5	LEUCEMIA MIELOMONOCITICA AGUDA
C96.0	Enfermedad de Letterer-Siwe
C96.6	Histiocitosis de células de Langerhans unifocal
D16.9	NEOPLASIA BENIGNA DE HUESO Y CARTILAGO ARTICULAR, NO ESPECIFICADO
D18.1	Linfangioma de cualquier localizacion
D33.3	NEOPLASIA BENIGNA DE NERVIOS CRANEALES

D35.00	Neoplasia benigna de células suprarrenales no especificada
D44.4	NEOPLASIA DE SIGNIFICADO INCIERTO DE CONDUCTO CRANEOFARINGEO
D45	Policitemia Vera
D46.9	Síndrome mielodisplásico no especificado
D48.1	NEOPLASIA DE COMPORTAMIENTO INCIERTO DE TEJIDO CONJUNTIVO Y OTROS TEJIDOS BLANDOS
D50.1	Disfagia sideropénica
D51.0	Anemia por deficiencia de vitamina B12 debida a deficiencia del factor intrínseco
D51.1	Anemia por deficiencia de vitamina B12 debida a mala absorción selectiva de vitamina B12 con proteinuria
D51.2	Deficiencia de transcobalamina II
D55	Anemia debida a trastornos enzimáticos
D55.0	Anemia debida a deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa [G6FD]
D55.1	Anemia debida a otros trastornos del metabolismo del glutatión
D55.2	Anemia debida a trastornos de las enzimas glucolíticas
D55.3	Anemia debida a trastornos del metabolismo de los nucleótidos
D55.8	Otras anemias debidas a trastornos enzimáticos
D55.9	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificación
D56.0	Alfa talasemia
D56.1	Beta talasemia
D56.2	Delta-beta talasemia
D56.3	Talasemia menor
D56.4	Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal [PHHF]
D56.8	OTRAS TALASEMIAS
D56.9	TALASEMIA, NO ESPECIFICADA
D57	Trastornos falciformes
D57.0	Anemia falciforme con crisis
D57.00	ANEMIA FALCIFORME CON CRISIS
D57.1	Anemia falciforme sin crisis
D57.2	Trastornos falciformes heterocigotos dobles
D57.20	DREPANOCITOSIS /HB-C SIN CRISIS
D57.21	DREPANOCITOSIS /HB-C CON CRISIS
D57.219	DREPANOCITOSIS /HB-C CON CRISIS, no especificada
D57.3	Rasgo drepanocítico
D57.40	TALASEMIA FALCIFORME SIN CRISIS
D57.8	Otros trastornos falciformes
D57.80	OTROS TRASTORNOS DE CÉLULAS FALCIFORMES SIN CRISIS
D57.81	OTROS TRASTORNOS DE CÉLULAS FALCIFORMES CON CRISIS
D57.819	OTROS TRASTORNOS DE CÉLULAS FALCIFORMES CON CRISIS, NO ESPECIFICADA
D58	Otras anemias hemolíticas hereditarias
D58.0	Esferocitosis hereditaria
D58.1	Elipocitosis hereditaria
D58.2	Otras hemoglobinopatías

D58.8	Otras anemias hemolíticas hereditarias especificadas
D58.9	Anemia hemolítica hereditaria, sin otra especificación
D59.0	Anemia hemolítica autoinmune inducida por drogas
D59.1	Otras anemias hemolíticas autoinmunes
D59.2	Anemia hemolítica no autoinmune inducida por drogas
D59.3	Síndrome hemolítico-urémico
D59.4	Otras anemias hemolíticas no autoinmunes
D59.5	Hemoglobinuria paroxística nocturna [Marchiafava-Micheli]
D59.6	HEMOGLOBINURIA DEBIDA A HEMOLISIS POR OTRAS CAUSAS EXTERNAS
D59.8	OTRAS ANEMIAS HEMOLÍTICAS ADQUIRIDAS
D59.9	Anemia hemolítica adquirida no especificada
D60	lasia adquirida, exclusiva de la serie roja [eritroblastopenia]
D60.0	Aplasia crónica adquirida, exclusiva de la serie roja
D60.1	Aplasia transitoria adquirida, exclusiva de la serie roja
D60.8	Otras aplasias adquiridas, exclusivas de la serie roja
D60.9	Aplasia adquirida, exclusiva de la serie roja, no especificada
D61	Otras anemias aplásticas
D61.0	Anemia aplástica constitucional
D61.01	APLASIA (PURA) DE LA SERIE ROJA CONSTITUCIONAL
D61.09	OTRA ANEMIA APLASICA CONSTITUCIONAL
D61.1	Anemia aplástica inducida por drogas
D61.2	Anemia aplástica debida a otros agentes externos
D61.3	Anemia aplástica idiopática
D61.8	Otras anemias aplásticas especificadas
D61.82	Mieloptisis
D61.9	Anemia aplástica, sin otra especificación
D64.0	Anemia sideroblástica hereditaria
D64.1	Anemia sideroblástica secundaria a otra enfermedad
D64.2	Anemia sideroblástica secundaria, debida a drogas y toxinas
D64.3	Otras anemias sideroblásticas
D64.4	Anemia diseritropoyética congénita
D66	Deficiencia hereditaria del factor VIII
D67	Deficiencia hereditaria del factor IX
D68	Otros defectos de la coagulación
D68.0	Enfermedad de von Willebrand
D68.1	Deficiencia hereditaria del factor XI
D68.2	Deficiencia hereditaria de otros factores de la coagulación
D68.5	Trombofilia primaria
D68.51	RESISTENCIA A LA PROTEINA C ACTIVADA
D68.52	MUTACIÓN DEL GEN DE LA PROTROMBINA
D68.59	OTRAS TROMBOFILIAS PRIMARIAS
D68.61	SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO

D68.62	SÍNDROME DE ANTICOAGULANTE LÚPICO
D68.69	Otros tipos de trombofilia
D68.8	Otros defectos especificados de la coagulación
D69.0	Púrpura alérgica
D69.1	Defectos cualitativos de las plaquetas
D69.3	Purpura trombocitopenica inmune (PTI)
D69.4	Otras trombocitopenias primarias
D69.41	SÍNDROME DE EVANS
D69.42	PURPURA TROMBOCITOPENICA CONGENITA Y HEREDITARIA
D69.49	OTROS TIPOS DE TROMBOCITOPENIA PRIMARIA
D70.0	AGRANULOCITOSIS CONGÉNITA
D70.4	NEUTROPENIA CICLICA
D71	Trastornos funcionales de los polimorfonucleares neutrófilos
D72.0	Anomalías genéticas de los leucocitos
D72.1	EOSINOFILIA
D74	Metahemoglobinemia
D74.0	Metahemoglobinemia congénita
D74.8	Otras metahemoglobinemias
D74.9	Metahemoglobinemia, no especificada
D75.0	Eritrocitosis familiar
D75.1	Policitemia secundaria
D75.2	Trombocitosis esencial
D75.81	MIELOFIBROSIS
D76	ertas enfermedades que afectan al tejido linforreticular y al sistema reticuloendotelial
D76.0	Histiocitosis de las células de Langerhans, no clasificada en otra parte
D76.1	Linfohistiocitosis hemofagocítica
D76.2	Síndrome hemofagocítico asociado a infección
D76.3	Otros síndromes histiocíticos
D80	Inmunodeficiencia con predominio de defectos de los anticuerpos
D80.0	Hipogammaglobulinemia hereditaria
D80.1	Hipogammaglobulinemia no familiar
D80.2	Deficiencia selectiva de inmunoglobulina A
D80.3	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G
D80.4	Deficiencia selectiva de inmunoglobulina M
D80.5	Inmunodeficiencia con incremento de inmunoglobulina M
D80.6	Deficiencia de anticuerpos con inmunoglobulinas casi normales o con hiperinmunoglobulinemia
D80.7	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
D80.8	Otras inmunodeficiencias con predominio de defectos de los anticuerpos
D80.9	Inmunodeficiencia con predominio de defectos de los anticuerpos, no especificada
D81	Inmunodeficiencias combinadas
D81.0	Inmunodeficiencia combinada severa con disgenesia reticular
D81.1	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con linfocitopenia T y B

D81.2	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con cifra baja o normal de linfocitos B
D81.3	Deficiencia de la adenosina deaminasa [ADA]
D81.4	Síndrome de Nezelof
D81.5	Deficiencia de la fosforilasa purinonucleósida [FPN]
D81.6	Deficiencia de la clase I del complejo de histocompatibilidad mayor
D81.7	Deficiencia de la clase II del complejo de histocompatibilidad mayor
D81.8	Otras inmunodeficiencias combinadas
D81.89	OTRAS INMUNODEFICIENCIAS COMBINADAS
D81.9	Inmunodeficiencia combinada, no especificada
D82	Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores
D82.0	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D82.1	Síndrome de Di George
D82.2	Inmunodeficiencia con enanismo micromélico [miembros cortos]
D82.3	Inmunodeficiencia consecutiva a respuesta defectuosa hereditaria contra el virus de Epstein-Barr
D82.4	Síndrome de hiperinmunoglobulina E
D82.8	Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores especificados
D82.9	Inmunodeficiencia asociada con defectos mayores no especificados
D83	Inmunodeficiencia variable común
D83.0	Inmunodeficiencia variable común con predominio de anormalidades en el número y la función de los linfocitos B
D83.1	Inmunodeficiencia variable común con predominio de trastornos inmunorreguladores de los linfocitos T
D83.2	Inmunodeficiencia variable común con autoanticuerpos anti-B o anti-T
D83.8	Otras inmunodeficiencias variables comunes
D83.9	Inmunodeficiencia variable común, no especificada
D84	Otras inmunodeficiencias
D84.0	Defecto de la función del antígeno-1 del linfocito
D84.1	Defecto del sistema del complemento
D84.8	Otras inmunodeficiencias especificadas
D84.9	Inmunodeficiencia, no especificada
D86	Sarcoidosis
D86.0	Sarcoidosis del pulmón
D86.1	Sarcoidosis de los ganglios linfáticos
D86.2	Sarcoidosis del pulmón y de los ganglios linfáticos
D86.3	Sarcoidosis de la piel
D86.8	Sarcoidosis de otros sitios especificados o de sitios combinados
D86.9	Sarcoidosis de sitio no especificado
D89.0	Hipergammaglobulinemia policlonal
D89.1	Crioglobulinemia
D89.2	Hipergammaglobulinemia no especificada
D89.82	SINDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE
D89.89	OTROS TRASTORNOS ESPECIFICADOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO

E00.9	Síndrome congénito de carencia de yodo, no especificado
E03.1	Hipotiroidismo congénito sin bocio
E05.3	Tirotoxicosis por tejido tiroideo ectópico
E06.5	Otras tiroiditis crónicas
E07.0	Hipersecreción de calcitonina
E11.2	DIABETES MELITUS TIPO 2 CON COMPLICACIONES RENALES
E11.9	DIABETES MELLITUS TIPO 2 SIN COMPLICACIONES
E13.9	OTRA DIABETES MELITUS ESPECIFICADA SIN COMPLICACIONES
E16.3	Secreción exagerada del glucagón
E16.4	Secreción anormal de gastrina
E16.8	Otros trastornos especificados de la secreción interna del páncreas
E20	Hipoparatiroidismo
E20.0	Hipoparatiroidismo idiopático
E20.1	Pseudohipoparatiroidismo
E20.8	Otros tipos de hipoparatiroidismo
E20.9	Hipoparatiroidismo, no especificado
E21	Hiperparatiroidismo y otros trastornos de la glándula paratiroides
E21.0	Hiperparatiroidismo primario
E21.1	Hiperparatiroidismo secundario no clasificado en otra parte
E21.2	Otros tipos de hiperparatiroidismo
E21.3	Hiperparatiroidismo, sin otra especificación
E21.4	Otros trastornos especificados de la glándula paratiroides
E21.5	Trastorno de la glándula paratiroides, no especificado
E22.0	Acromegalia y gigantismo hipofisario
E22.1	HIPERPROLACTINEMIA
E22.2	Síndrome de secreción inapropiada de hormona antidiurética
E22.8	Otras hiperfunciones de la glándula hipófisis
E22.9	Hiperfunción de hipófisis no especificada
E23.0	Hipopituitarismo
E23.1	Hipopituitarismo inducido por drogas
E23.2	Diabetes insípida
E23.6	Otros trastornos de la hipófisis
E24.0	Enfermedad de Cushing dependiente de la hipófisis
E24.1	Síndrome de Nelson
E24.2	Enfermedad de Cushing inducido por fármacos
E24.3	Síndrome de ACTH ectópica
E24.8	Otros tipos de Síndrome de Cushing
E24.9	Síndrome de Cushing no especificado
E25	Trastornos adrenogenitales
E25.0	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E25.8	Otros trastornos adrenogenitales
E25.9	Trastorno adrenogenital, no especificado

E26.0	Hiperaldosteronismo primario
E26.01	Síndrome de Conn
E26.02	Aldosteronismo tratable con glucocorticoides
E26.09	HIPERALDOSTERONISMO, NO ESPECIFICADO
E26.8	Otros tipos de hiperaldosteronismo
E26.81	Síndrome de Bartter
E26.9	Hiperaldosteronismo, no especificado
E27.0	Otra hiperactividad corticosuprarrenal
E27.1	Insuficiencia corticosuprarrenal primaria
E27.2	Crisis addisoniana
E27.40	Otros tipos de insuficiencia corticosuprarrenal
E27.49	Otros tipos de insuficiencia cortico-suprarrenal
E27.5	Hiperfunción de la médula suprarrenal
E29.1	Hipofunción testicular
E29.8	OTROS TIPOS DE DISFUNCIÓN TESTICULAR
E31.0	Insuficiencia poliglandular autoinmune
E31.2	Síndromes de neoplasia endocrina múltiple [NEM] [MEN]
E31.21	NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE [NEM] [MEN] TIPO I
E31.22	NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE [NEM] [MEN] TIPO IIA
E31.23	NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE [NEM] [MEN] TIPO IIB
E32	Enfermedades del timo
E32.0	Hiperplasia persistente del timo
E32.1	Absceso del timo
E32.8	Otras enfermedades del timo
E32.9	Enfermedad del timo, no especificada
E34.0	Síndrome carcinoide
E34.1	Otras hipersecreciones de hormonas intestinales
E34.2	Secreción hormonal ectópica, no clasificada en otra parte
E34.3	Enanismo, no clasificado en otra parte
E34.5	Síndrome de resistencia androgénica
E34.51	SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD TOTAL A LOS ANDROGENOS
E34.8	Otros trastornos endocrinos especificados
E40	Kwashiorkor
E50	Carencia de Vitamina A
E50.0	Carencia de vitamina A con xerosis conjuntival
E50.1	CARENCIA DE VITAMINA A CON MANCHA DE BITOT Y XEROSIS CONJUNTIVAL
E50.2	CARENCIA DE VITAMINA A CON XEROSIS CORNEAL
E50.3	CARENCIA DE VITAMINA A CON ULCERACIÓN CORNEAL Y XEROSIS
E50.4	CARENCIA DE VITAMINA A CON QUERATOMALACIA
E50.5	CARENCIA DE VITAMINA A CON CEGUERA NOCTURNA
E50.6	CARENCIA DE VITAMINA A CON CICATRICES XEROFTÁLMICAS DE CÓRNEA
E50.7	OTRAS MANIFESTACIONES OCULARES DE CARENCIA DE VITAMINA A

E50.8	OTRAS MANIFESTACIONES DE CARENCIA DE VITAMINA A
E50.9	CARENCIA DE VITAMINA A, NO ESPECIFICADA
E51.1	BERIBERI
E51.11	BERIBERI
E51.2	Encefalopatía de Wernicke
E52	Deficiencia de niacina. Pelagra
E55.0	RAQUITISMO ACTIVO
E64.3	SECUELAS DE RAQUITISMO
E66.8	OTROS TIPO DE OBESIDAD
E70	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E70.0	Fenilcetonuria clásica
E70.1	Fenilcetonuria leve
E70.2	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E70.21	Tirosinemia
E70.29	Otros trastornos del metabolismo de la tirosina
E70.3	Albinismo
E70.30	ALBINISMO, NO ESPECIFICADO
E70.40	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LA HISTIDINA
E70.41	Histidinemia
E70.5	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL TRIPTÓFANO
E70.8	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E70.9	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado
E71	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada y de los ácidos grasos
E71.0	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
E71.1	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada
E71.11	Organicoacidurias de cadena ramificada
E71.110	Acidemia isovalérica
E71.111	Aciduria 3-metil glutaconica
E71.12	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL PROPIONATO
E71.120	Acidemia metilmalonica
E71.121	Acidemia propionica
E71.130	Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga o muy larga
E71.19	Otros tipos de trastornos del metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada
E71.2	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E71.3	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
E71.30	TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LOS ACIDOS GRASOS, NO ESPECIFICADO
E71.31	TRASTORNOS DE LA OXIDACION DE LOS ACIDOS GRASOS
E71.310	CARENCIA DE ACIL COA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA O MUY LARGA
E71.311	Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media
E71.312	Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena corta
E71.313	Gutarico-acidurica tipo_II

E71.314	CARENCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA MUSCULAR
E71.318	OTROS TRASTORNOS DE LA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS
E71.41	CARENCIA DE CARNITINA, DEBIDA A ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO
E71.44	OTROS TIPOS DE CARENCIA SECUNDARIA DE CARNITINA
E71.448	OTROS TIPOS DE CARENCIA SECUNDARIA DE CARNITINA
E71.50	Trastornos de los peroxisomas no especificados
E71.510	Síndrome de Zellweger
E71.511	Adrenoleucodistrofia neonatal
E71.52	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
E71.520	Adrenoleucodistrofia infantil ligada al cromosoma X
E71.521	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X del adolescente
E71.522	Adrenomieloneuropatía
E71.528	Otros tipos de adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
E71.529	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, tipo no especificado
E71.548	Otros tipos de enfermedades de los peroxisomas
E72	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos
E72.0	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E72.00	Trastornos del transporte de aminoácidos no especificados
E72.01	Cistinuria
E72.02	Enfermedad de Hartnup
E72.03	SÍNDROME DE LOWES
E72.04	Cistinosis
E72.09	OTROS TRASTORNOS DE TRANSPORTE DE AMINOÁCIDOS
E72.1	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos sulfurados
E72.10	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS QUE CONTIENEN AZUFRE NO ESPECIFICADOS
E72.11	Homocistinuria
E72.19	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos que contienen azufre
E72.2	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E72.20	TRASTORNO DEL METABOLISMO DEL CICLO DE LA UREA, NO ESPECIFICADO
E72.21	Argininemia
E72.23	Citrulinemia
E72.29	Otros trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E72.3	Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina
E72.4	Trastornos del metabolismo de la ornitina
E72.5	Trastornos del metabolismo de la glicina
E72.51	Hiperglicinemia no cetótica
E72.53	Hiperoxaluria
E72.59	Otros trastornos del metabolismo de la glicina
E72.8	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E72.9	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
E73.0	Carencia congénita de lactasa
E74	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos

E74.0	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E74.00	ENFERMEDAD POR ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO, NO ESPECIFICADA
E74.01	ENFERMEDAD DE VON GIERKE O GLUCOGENOLISIS TIPO 1
E74.02	ENFERMEDAD DE POMPE
E74.04	ENFERMEDAD DE MCARDLE
E74.09	Otras enfermedades por almacenamiento de glucogeno
E74.1	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E74.11	Fructosuria esencial
E74.12	INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA
E74.2	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E74.21	GALACTOSEMIA
E74.3	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E74.31	CARENCIA DE SACARASA-ISOMALTASA
E74.39	OTROS TRASTORNOS DE LA ABSORCIÓN INTESTINAL DE CARBOHIDRATOS
E74.4	Trastornos del metabolismo del piruvato y de la gluconeogénesis
E74.8	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E74.9	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no especificado
E75	Trastornos del metabolismo de los esfingolípidos y otros trastornos por almacenamiento de lípidos
E75.0	Gangliosidosis GM2
E75.01	Enfermedad de Sandhoff
E75.02	Enfermedad de Tay-Sachs
E75.09	Otras gangliosidosis GM2
E75.1	Otras gangliosidosis
E75.19	OTRAS GANGLIOSIDOSIS
E75.2	Otras esfingolipidosis
E75.21	Enfermedad de Fabry
E75.22	Enfermedad de Gaucher
E75.23	Enfermedad de Krabbe
E75.24	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK
E75.240	Enfermedad de Niemann Pick tipo A
E75.241	Enfermedad de Niemann Pick tipo B
E75.242	Enfermedad de Niemann Pick tipo C
E75.243	Enfermedad de Niemann Pick tipo D
E75.248	Otros tipos de enfermedad de Niemann-Pick
E75.249	Enfermedad de Niemann-Pick no especificada
E75.25	Leucodistrofia metacromática
E75.29	OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS
E75.3	Esfingolipidosis, no especificada
E75.4	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E75.5	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E75.6	Trastorno por almacenamiento de lípidos no especificado
E76	Trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos

E76.0	Mucopolisacaridosis tipo I
E76.01	Síndrome de Hurler
E76.02	Síndrome de Hurler-Scheie
E76.03	Síndrome de Scheie
E76.1	Mucopolisacaridosis tipo II
E76.2	Otras mucopolisacaridosis
E76.21	Mucopolisacaridosis de Morquio
E76.210	MUCOPOLISACARIDOSIS DE MORQUIO A
E76.219	MUCOPOLISACARIDOSIS DE MORQUIO, NO ESPECIFICADA
E76.22	Mucopolisacaridosis de Sanfilippo
E76.29	Otras mucopolisacaridosis
E76.3	Mucopolisacaridosis no especificada
E76.8	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E76.9	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado
E77	Trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E77.0	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E77.1	Defectos de la degradación de glucoproteínas
E77.8	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E77.9	Trastorno del metabolismo de las glucoproteínas, no especificado
E78.1	HIPERGLICERIDEMIA PURA
E78.6	CARENCIA DE LIPOPROTEÍNAS
E78.71	Síndrome de Barth
E78.72	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
E78.81	DERMATOARTRITIS LIPOIDEA
E78.89	OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LIPOPROTEÍNAS
E79	Trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E79.0	Hiperuricemia sin signos de artritis inflamatoria y enfermedad tofácea
E79.1	Síndrome de Lesch-Nyhan
E79.8	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E79.9	Trastorno del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas, no especificado
E80	Trastornos del metabolismo de las porfirinas y de la bilirrubina
E80.0	Porfiria eritropoyética hereditaria
E80.1	Porfiria cutánea tardía
E80.2	Otras porfirias
E80.20	PORFIRIA NO ESPECIFICADA
E80.21	Porfiria aguda intermitente
E80.29	OTROS TIPOS DE PORFIRIA
E80.3	Defectos de catalasa y peroxidasa
E80.4	Síndrome de Gilbert
E80.5	Síndrome de Crigler-Najjar
E80.6	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E80.7	Trastorno del metabolismo de la bilirrubina, no especificado

E83.0	Trastornos del metabolismo del cobre
E83.00	Trastorno metabolismo del cobre no especificado
E83.01	Enfermedad de Wilson
E83.09	Otros trastornos del metabolismo del cobre
E83.1	Trastornos del metabolismo del hierro
E83.11	HEMOCROMATOSIS
E83.110	HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA
E83.111	Hemocromatosis debida a transfusiones repetidas de hematies
E83.119	HEMOCROMATOSIS NO ESPECIFICADA
E83.19	Otros trastornos del metabolismo del hierro
E83.2	Trastornos del metabolismo del zinc
E83.3	Trastornos del metabolismo del fósforo
E83.30	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL FOSFORO
E83.31	Hipofosfatemia familiar
E83.32	Raquitismo hereditario dependiente de vitamina D
E83.39	OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL FOSFORO
E83.40	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL MAGNESIO, NO ESPECIFICADOS
E83.41	HIPERMAGNESEMIA
E83.42	HIPOMAGNESEMIA
E83.5	Trastornos del metabolismo del calcio
E83.52	Hipercalcemia, hipercalcemia hipocalciuria familiar
E84	Fibrosis quística
E84.0	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E84.1	Fibrosis quística con manifestaciones gastrointestinales
E84.11	Ileo meconial en fibrosis quística
E84.19	Fibrosis quística con otras manifestaciones intestinales
E84.8	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E84.9	Fibrosis quística, sin otra especificación
E85	Amiloidosis
E85.0	Amiloidosis heredofamiliar no neuropática
E85.1	Amiloidosis heredofamiliar neuropática
E85.2	Amiloidosis heredofamiliar no especificada
E85.3	Amiloidosis sistémica secundaria
E85.4	Amiloidosis limitada a un órgano
E85.8	Otras amiloidosis
E85.9	Amiloidosis, no especificada
E88.0	Trastornos del metabolismo de las proteínas plasmáticas, no clasificados en otra parte
E88.01	CARENCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA
E88.1	LIPODISTROFIA, NO CLASIFICADA BAJO OTRO CONCEPTO
E88.2	Lipomatosis, no clasificada en otra parte
E88.40	TRASTORNO DEL METABOLISMO MITOCONDRIAL, NO ESPECIFICADO
E88.41	SÍNDROME MELAS

E88.42	SÍNDROME MERRF
E88.49	OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO MITOCONDRIAL
E88.8	Otros trastornos especificados del metabolismo
E88.89	OTROS TIPOS DE TRASTORNOS METABÓLICOS ESPECIFICADOS
E88.9	TRASTORNO METABÓLICO, NO ESPECIFICADOS
F02.0	Demencia en la enfermedad de Pick
F02.1	Demencia en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
F02.2	Demencia en la enfermedad de Huntington
F06.1	Trastorno catatónico, orgánico
F07.1	Síndrome postencefálico
F71	DISCAPACIDAD INTELECTUAL MODERADA
F72	Retraso mental grave
F72.0	Deterioro del comportamiento nulo o mínimo
F72.1	Deterioro del comportamiento significativo, que requiere atención o tratamiento
F72.8	Otros deterioros del comportamiento
F72.9	Deterioro del comportamiento de grado no especificado
F73	Retraso mental profundo
F73.0	Deterioro del comportamiento nulo o mínimo
F73.1	Deterioro del comportamiento significativo, que requiere atención o tratamiento
F73.8	Otros deterioros del comportamiento
F73.9	Deterioro del comportamiento de grado no especificado
F78	OTROS TIPOS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL
F79	DISCAPACIDAD INTELECTUAL NO ESPECIFICADA
F80.3	Afasia adquirida con epilepsia [Landau-Kleffner]
F84.2	Síndrome de Rett
F84.3	Otro trastorno desintegrativo de la niñez
F95.2	Trastorno por tics motores y vocales múltiples combinados [de la Tourette]
F99	TRASTORNO MENTAL NO ESPECIFICADO DE OTRO MODO
G03.2	Meningitis recurrente benigna [Mollaret]
G04.0	Encefalitis aguda diseminada
G04.00	ENCEFALITIS Y ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA, NO ESPECIFICADA
G04.01	ENCEFALITIS Y ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA POSINFECCIOSA (EMAD POSINFECCIOSA)
G04.02	ENCEFALITIS, MIELITIS Y ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA POSINMUNIZACIÓN
G04.32	ENCEFALOPATÍA NECROSANTE HEMORRÁGICA AGUDA POSINMUNIZACIÓN
G04.39	OTRA ENCEFALOPATÍA NECROSANTE HEMORRÁGICA AGUDA
G04.89	Otras mielitis
G10	Enfermedad de Huntington
G11	Ataxia hereditaria
G11.0	Ataxia congénita no progresiva
G11.1	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana
G11.2	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía
G11.3	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN

G11.4	Paraplejía espástica hereditaria
G11.8	Otras ataxias hereditarias
G11.9	Ataxia hereditaria, no especificada
G12	Atrofia muscular espinal y síndromes afines
G12.0	Atrofia muscular espinal infantil, tipo I [Werdnig-Hoffman]
G12.1	Otras atrofas musculares espinales hereditarias
G12.2	Enfermedades de las neuronas motoras
G12.21	Esclerosis lateral amiotrofica
G12.22	Parálisis bulbar progresiva
G12.29	OTROS TIPOS DE ENFERMEDAD DE NEURONA MOTORA
G12.8	Otras atrofas musculares espinales y síndromes afines
G12.9	Atrofia muscular espinal, sin otra especificación
G13	Atrofas sistémicas que afectan primariamente el sistema nervioso central en enfermedades clasificadas en otra parte
G13.0	Neuromiopatía y neuropatía paraneoplásica
G13.1	Otras atrofas sistémicas que afectan el sistema nervioso central en enfermedad neoplásica
G13.2	Atrofia sistémica que afecta primariamente el sistema nervioso central en el mixedema
G13.8	Atrofia sistémica que afecta primariamente el sistema nervioso central en otras enfermedades clasificadas en otra parte
G14	Síndrome Postpolio
G21.0	Síndrome neuroléptico maligno
G21.3	Parkinsonismo postencefalítico
G23	Otras enfermedades degenerativas de los núcleos de la base
G23.0	Enfermedad de Hallervorden-Spatz
G23.1	Oftalmoplejía supranuclear progresiva [Steele-Richardson-Olszewski]
G23.2	Degeneración nigroestriada
G23.8	Otras enfermedades degenerativas específicas de los núcleos de la base
G23.9	Enfermedad degenerativa de los núcleos de la base, no especificada
G24.1	Distonía de torsión hereditaria
G24.3	Tortícolis espasmódica
G24.4	Distonía bucofacial idiopática
G26	Trastornos extrapiramidales y del movimiento en enfermedades clasificadas en otra parte
G31.0	Atrofia cerebral circunscrita
G31.01	ENFERMEDAD DE PICK
G31.8	Otras enfermedades degenerativas especificadas del sistema nervioso
G31.89	OTRAS ENFERMEDADES DEGENERATIVAS ESPECIFICADAS DEL SISTEMA NERVIOSO
G31.9	Enfermedad degenerativa del sistema nervioso no especificada
G32.89	OTROS TRASTORNOS DEGENERATIVOS ESPECIFICOS DEL SN EN ENFERMEDADES CEOP
G36.0	Neuromielitis óptica [Devic]
G37.0	Esclerosis difusa
G37.1	Desmielinización central del cuerpo calloso
G37.2	Mielinólisis central pontina

G37.3	Mielitis transversa aguda en enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central
G37.4	Mielitis necrotizante subaguda
G37.5	Esclerosis concéntrica
G40.0	Epilepsia y síndromes epilépticos idiopáticos relacionados con la localización (focales) (parciales) y con crisis de inicio localizado
G40.3	EPILEPSIAS Y SINDROMES EPILEPTICOS IDIOPATICOS GENERALIZADOS
G40.309	Epilepsia y síndromes epilépticos generalizados idiopáticos, no intratables, sin estado de mal epiléptico
G40.4	OTRAS EPILEPSIAS Y SINDROMES EPILEPTICOS GENERALIZADOS
G40.8	Otros tipos de epilepsia y crisis recurrentes
G40.81	SINDROME DE LENNOX GASTAUT
G40.9	EPILEPSIA TIPO NO ESPECIFICADO
G44.0	Síndrome de cefalea en racimos
G46.3	Síndromes apopléticos del tallo encefálico
G47.35	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN ALVEOLAR CENTRAL CONGÉNITA
G47.4	Narcolepsia y cataplexia
G47.41	NARCOLEPSIA
G47.411	NARCOLEPSIA CON CATAPLEJIA
G47.419	NARCOLEPSIA SIN CATAPLEJIA
G47.421	NARCOLEPSIA EN AFECCIONES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO CON CATAPLEJIA
G47.429	NARCOLEPSIA EN AFECCIONES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO SIN CATAPLEJIA
G47.8	Otros trastornos del sueño
G51.2	Síndrome de Melkersson
G51.3	Espasmo hemifacial clónico
G52.1	Trastornos del nervio glossofaríngeo
G52.3	Trastornos del nervio hipogloso
G52.7	TRASTORNOS DE MÚLTIPLES NERVIOS CRANEALES
G54.5	Amiotrofia neurálgica
G54.6	Síndrome del miembro fantasma con dolor
G54.7	Síndrome del miembro fantasma con dolor
G56.4	Causalgia
G56.8	Otras mononeuropatías del miembro superior
G60	Neuropatía hereditaria e idiopática
G60.0	Neuropatía hereditaria motora y sensorial
G60.1	Enfermedad de Refsum
G60.2	Neuropatía asociada con ataxia hereditaria
G60.3	Neuropatía progresiva idiopática
G60.8	Otras neuropatías hereditarias e idiopáticas
G61	Polineuropatía inflamatoria
G61.0	Síndrome de Guillain-Barré
G61.1	Neuropatía al suero
G61.8	Otras polineuropatías inflamatorias
G61.81	POLINEURITIS DESMIELINIZANTE INFLAMATORIA CRONICA

G61.9	Polineuropatía inflamatoria, no especificada
G62.9	Polineuropatía no especificada
G63	POLINEUROPATÍAS EN ENFERMEDADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO
G70	Miastenia gravis y otros trastornos neuromusculares
G70.0	Miastenia gravis
G70.00	Miastenia gravis sin exacerbación aguda
G70.01	Miastenia gravis con exacerbación aguda
G70.1	Trastornos tóxicos neuromusculares
G70.2	Miastenia congénita o del desarrollo
G70.8	Otros trastornos neuromusculares especificados
G70.80	Síndrome de Lambert-Eaton no especificado
G70.89	Otros trastornos neuromusculares especificados
G70.9	Trastorno neuromuscular, no especificado
G71	Trastornos musculares primarios
G71.0	Distrofia muscular
G71.00	Distrofia muscular no especificada
G71.01	Distrofia muscular de Duchenne o de Becker
G71.02	Distrofia muscular facioescapulohumeral
G71.09	Otras distrofias musculares especificadas
G71.1	Trastornos miotónicos
G71.11	DISTROFIA MUSCULAR MIOTONICA
G71.12	MIOTONIA CONGENITA
G71.13	CONDRODISTROFIA MIOTONICA
G71.19	OTROS TRASTORNOS MIOTONICOS ESPECIFICADOS
G71.2	Miopatías congénitas
G71.3	Miopatía mitocondrial, no clasificada en otra parte
G71.8	Otros trastornos primarios de los músculos
G71.9	Trastorno primario del músculo, tipo no especificado
G72.3	Parálisis periódica
G72.4	Miopatía inflamatoria, no clasificada en otra parte
G72.41	MIOSITIS CON CUERPOS DE INCLUSIÓN [MCI]
G73.1	Síndrome de Eaton-Lambert
G73.2	Otros síndromes miasténicos en enfermedad neoplásica
G73.3	Síndromes miasténicos en enfermedades clasificadas bajo otros conceptos
G73.5	Miopatía en enfermedades endocrinas
G73.6	Miopatía en enfermedades metabólicas
G73.7	MIOPATÍA EN ENFERMEDADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO
G80	Parálisis cerebral
G80.0	Parálisis cerebral espástica cuadripléjica
G80.1	Parálisis cerebral espástica diparéjica
G80.2	Parálisis cerebral espástica hemipléjica
G80.3	Parálisis cerebral atetóide

G80.4	Parálisis cerebral atáxica
G80.8	Otros tipos de parálisis cerebral
G80.9	Parálisis cerebral infantil, sin otra especificación
G90.0	Neuropatía autónoma periférica idiopática
G90.01	SÍNCOPE DEL SENO CAROTÍDEO
G90.09	OTROS TIPOS DE NEUROPATÍA AUTONÓMICA PERIFÉRICA IDIOPÁTICA
G90.1	Disautonomía familiar Síndrome de Riley-Day
G90.3	Degeneración de sistemas múltiples
G90.50	SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO TIPO I, NO ESPECIFICADO
G90.51	SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO TIPO I DE EXTREMIDAD SUPERIOR
G90.52	SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO TIPO I DE EXTREMIDAD INFERIOR
G90.59	SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO TIPO I DE OTRAS LOCALIZACIONES ESPECIFICADOS
G92	ENCEFALOPATÍA TÓXICA
G93.2	Hipertensión intracraneal benigna
G93.4	OTROS TIPOS DE ENCEFALOPATIA Y LOS NO ESPECIFICADOS
G93.41	ENCEFALOPATIA METABOLICA
G93.7	Síndrome de Reye
G95.0	Siringomielia y siringobulbia
G95.1	Mielopatías vasculares
H13.3	Penfigoide ocular
H18.51	DISTROFIA CORNEAL ENDOTELIAL
H18.52	DISTROFIA CORNEAL EPITELIAL (JUVENIL)
H18.53	DISTROFIA CORNEAL GRANULAR
H18.54	DISTROFIA CORNEAL EN ENTRAMADO
H18.55	DISTROFIA CORNEAL MACULAR
H18.59	OTRAS DISTROFIAS CORNEALES HEREDITARIAS
H20.0	IRIDOCICLITIS AGUDA Y SUBAGUDA
H20.81	CICLITIS HETEROCROMICA DE FUSCHS
H20.819	CICLITIS HETEROCROMICA DE FUCHS, OJO NO ESPECIFICADO
H20.82	SINDROME DE VOGT-KOYANAGI
H20.821	SINDROME DE VOGT-KOYANAGI, OJO DERECHO
H20.822	SINDROME DE VOGT-KOYANAGI, OJO IZQUIERDO
H20.823	SINDROME DE VOGT-KOYANAGI, BILATERAL
H20.829	SINDROME DE VOGT-KOYANAGI, OJO NO ESPECIFICADO
H21.269	ATROFIA DEL IRIS (ESENCIAL) (PROGRESIVA)
H27.1	Luxación del cristalino
H28	CATARATA EN ENFERMEDADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO
H30.2	CICLITIS POSTERIOR
H30.23	CICLITIS POSTERIOR
H30.81	ENFERMEDAD DE HARADA
H30.811	ENFERMEDAD DE HARADA, OJO DERECHO
H30.812	ENFERMEDAD DE HARADA, OJO IZQUIERDO

H30.813	ENFERMEDAD DE HARADA, BILATERAL
H30.819	ENFERMEDAD DE HARADA, OJO NO ESPECIFICADO
H31.10	DEGENERACION COROIDEA, NO ESPECIFICADA
H31.101	DEGENERACION COROIDEA NO ESPECIFICADA, OJO DERECHO
H31.102	DEGENERACION COROIDEA NO ESPECIFICADA, OJO IZQUIERDO
H31.103	DEGENERACION COROIDEA NO ESPECIFICADA, BILATERAL
H31.2	Distrofia corioidea hereditaria
H31.20	DISTROFIA HEREDITARIA DE COROIDES, NO ESPECIFICADA
H31.21	COROIDEREMIA
H31.22	DISTROFIA COROIDEA (AREOLAR CENTRAL) (GENERALIZADA) (PERIPAPILAR)
H31.23	ATROFIA GIRATA, COROIDES
H31.29	OTROS TIPOS DE DISTROFIA COROIDEA HEREDITARIA
H35.06	VASCULITIS RETINIANA
H35.069	VASCULITIS RETINIANA, OJO NO ESPECIFICADO
H35.1	Retinopatía de la prematuridad
H35.179	FIBROPLASIA RETROCRISTALINA
H35.2	Otras retinopatías proliferativas
H35.4	Degeneración periférica de la retina
H35.5	DISTROFIA RETINIANA HEREDITARIA
H35.50	DISTROFIA RETINIANA HEREDITARIA NO ESPECIFICADA
H35.51	DISTROFIA VITRORRETINIANA
H35.52	DISTROFIA RETINIANA PIGMENTARIA
H35.53	OTRAS DISTROFIAS QUE AFECTAN PRINCIPALMENTE A RETINA SENSORIAL
H35.54	DISTROFIAS QUE AFECTAN PRINCIPALMENTE A EPITELIO PIGMENTARIO DE RETINA
H36	TRASTORNOS DE RETINA EN ENFERMEDADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO
H42	GLAUCOMA EN ENFERMEDADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO
H42.0	Glaucoma en enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, clasificadas en otra parte
H44.11	PANUVEITIS
H44.113	PANUVEITIS BILATERAL
H46	Neuritis óptica
H47.21	ATROFIA OPTICA PRIMARIA
H47.219	ATROFIA OPTICA PRIMARIA, OJO NO ESPECIFICADO
H47.22	ATROFIA OPTICA HEREDITARIA
H47.29	OTROS TIPOS DE ATROFIA OPTICA
H47.299	OTROS TIPOS DE ATROFIA OPTICA, OJO NO ESPECIFICADO
H47.4	Trastornos del quiasma óptico
H49.4	Oftalmoplejía externa progresiva
H49.81	SINDROME DE KEARNS-SAYRE
H49.819	SINDROME DE KEARNS-SAYRE, OJO NO ESPECIFICADO
H50.81	SINDROME DE DUANE
H51.2	Oftalmoplejía internuclear
H53.5	Deficiencia de la visión cromática

H53.63	CEGUERA NOCTURNA CONGENITA
H55.01	NISTAGMO CONGENITO
H55.89	OTROS TIPOS DE MOVIMIENTOS OCULARES IRREGULARES
H90	Hipoacusia conductiva y neurosensorial
H90.0	Hipoacusia conductiva bilateral
H90.1	Hipoacusia conductiva, unilateral con audición irrestricta contralateral
H90.2	Hipoacusia conductiva, sin otra especificación
H90.3	Hipoacusia neurosensorial, bilateral
H90.4	Hipoacusia neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H90.5	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
H90.6	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, bilateral
H90.7	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H90.8	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, no especificada
I00	Fiebre reumática sin mención de complicación cardíaca
I01	Fiebre reumática con complicación cardíaca
I01.0	Pericarditis reumática aguda
I01.1	Endocarditis reumática aguda
I01.2	Miocarditis reumática aguda
I01.8	Otras enfermedades reumáticas agudas del corazón
I01.9	Enfermedad reumática aguda del corazón, no especificada
I02	Corea reumática
I02.0	Corea reumática con complicación cardíaca
I02.9	Corea reumática sin mención de complicación cardíaca
I09.0	Miocarditis reumática
I09.2	Pericarditis reumática crónica
I27.0	Hipertensión pulmonar primaria
I28.0	FISTULA ARTERIOVENOSA DE LOS VASOS PULMONARES
I28.1	ANEURISMA DE ARTERIA PULMONAR
I31.0	Pericarditis crónica adhesiva
I31.1	Pericarditis constrictiva crónica
I32.8	Pericarditis en otras enfermedades clasificadas en otra parte
I40.0	MIOCARDITIS INFECCIOSA
I40.1	MIOCARDITIS AISLADA
I40.8	Otras miocarditis agudas
I42.0	MIOCARDIOPATIA DILATADA
I42.1	MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA OBSTRUCTIVA
I42.2	Otras cardiomiopatías hipertróficas
I42.3	Enfermedad endomiocárdica eosinofílica
I42.4	Fibroelastosis endocárdica
I42.5	Otras cardiomiopatías restrictivas
I42.8	OTRAS MIOCARDIOPATÍAS
I43	MIOCARDIOPATÍA EN ENFERMEADES CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO

I43.1	Cardiomiopatía en enfermedades metabólicas
I43.2	Cardiomiopatía en enfermedades nutricionales
I45.6	SÍNDROME DE PREEXCITACIÓN
I45.8	OTROS TRASTORNOS DE CONDUCCION ESPECIFICADOS
I45.81	SÍNDROME DE QT LARGO
I47.2	TAQUICARDIA VENTRICULAR
I49.8	OTRAS ARRITMIAS CARDIACAS ESPECIFICADAS
I51.81	SINDROME TAKOTSUBO
I67.5	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA
I68.0	Angiopatía cerebral amiloide
I68.2	Arteritis cerebral en otras enfermedades clasificadas en otra parte
I73.1	Tromboangeítis obliterante Buerger
I73.81	ERITROMELALGIA
I77.8	SINDROME DE SNEDDON
I78.0	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
I82.0	Síndrome de Budd-Chiari
J43.0	Síndrome de MacLeod
J60	NEUMOCONIOSIS DE LOS MINEROS DEL CARBÓN
J61	NEUMOCONIOSIS POR ASBESTO Y OTRAS FIBRAS MINERALES
J62	Neumoconiosis debida a polvo de sílice
J62.0	Neumoconiosis debida a polvo de talco
J63	Neumoconiosis debida a otros polvos inorgánicos
J63.0	Aluminosis (del pulmón)
J63.1	Fibrosis (del pulmón) debida a bauxita
J63.2	Beriliosis
J63.3	Fibrosis (del pulmón) debida a grafito
J63.4	Siderosis
J63.5	Estañosis
J63.6	NEUMOCONIOSIS DEBIDA A OTROS TIPOS DE POLVO INORGÁNICO ESPECIFICADO
J63.8	Neumoconiosis debida a otros polvos inorgánicos especificados
J64	NEUMOCONIOSIS NO ESPECIFICADA
J66.0	Bisinosis
J66.1	Enfermedad de los trabajadores del lino
J66.2	Canabinosis
J66.8	Enfermedad de las vías aéreas debida a otros polvos orgánicos específicos
J67.0	Pulmón del granjero
J67.1	Bagazosis
J67.2	Pulmón del ornitófilo
J67.3	Suberosis
J67.4	Pulmón del manipulador de malta
J67.5	Pulmón del manipulador de hongos
J67.6	Pulmón del descortezador del arce

J67.8	Neumonitis debidas a hipersensibilidad a otros polvos orgánicos
J67.9	Neumonitis debida a hipersensibilidad a polvo orgánico no especificado
J68.4	Afecciones respiratorias crónicas debidas a inhalación de gases, humos, vapores y sustancias químicas
J69.1	Neumonitis debida a aspiración de aceites y esencias
J70.3	Trastornos pulmonares intersticiales crónicos inducidos por drogas
J70.4	Trastornos pulmonares intersticiales no especificados inducidos por drogas
J82	Eosinofilia pulmonar, no clasificada en otra parte
J84	Otras enfermedades pulmonares intersticiales
J84.0	Afecciones alveolares y alveoloparietales
J84.01	PROTEINOSIS ALVEOLAR
J84.02	MICROLITIASIS ALVEOLAR PULMONAR
J84.03	HEMOSIDEROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA
J84.09	OTRAS ENFERMEDADES ALVEOLARES Y PARIETOALVEOLARES
J84.1	Otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis
J84.10	Fibrosis Pulmonar, no especificada
J84.11	Neumonía Intersticial Idiopática
J84.111	Neumonía intersticial idiopática, no especificada de otro modo
J84.112	FIBROSIS PULMONAR IDIOPATICA
J84.113	NEUMONITIS INTERSTICIAL NO ESPECIFICADA IDIOPÁTICA
J84.114	Neumonitis Intersticial Aguda
J84.115	Enfermedad Pulmonar intersticial asociada a bronquiolitis respiratoria
J84.116	NEUMONIA ORGANIZADA CRIPTOGENA
J84.117	NEUMONIA INTERSTICIAL DESCAMATIVA
J84.2	NEUMONIA INTERSTICIAL LINFOIDE
J84.8	Otras enfermedades pulmonares intersticiales especificadas
J84.81	LINGANGIOLEIOMIOMATOSIS
J84.82	HISTIOCITOSIS PULMONAR DE CELULAS DE LANGERHANS DEL ADULTO
J84.83	MUTACIONES DEL SURFACTANTE DEL PULMON
J84.84	OTRAS ENFERMEDADES INTERSTICIALES PULMONARES DE LA INFANCIA
J84.841	Hiperplasia de celulas neuroendocrinas de la infancia
J84.842	GLUCOGENOSIS PULMONAR INTERSTICIAL
J84.848	OTRAS ENF. INTERSTICIALES PULMONARES DE LA INFANCIA
J84.9	Enfermedad pulmonar intersticial, no especificada
K20.0	ESOFAGITIS EOSINOFILICA
K22.0	Acalasia del cardias
K22.2	Obstrucción de esófago
K23.1	Megaesófago en la enfermedad de Chagas
K51.9	COLITIS ULCEROSA NO ESPECIFICADA
K52.8	OTRAS GASTROENTERITIS Y COLITIS NO INFECCIOSAS ESPECIFICADAS
K52.81	GASTRITIS O GASTROENTERITIS EOSINOFÍLICA
K52.82	COLITIS EOSINOFILICA
K55.2	Angiodisplasia del colon

K55.3	ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE
K72.0	INSUFICIENCIA HEPATICA AGUDA O SUBAGUDA
K74.3	Cirrosis biliar primaria
K74.5	Cirrosis biliar no especificada
K75.3	Hepatitis granulomatosa, no clasificada en otra parte
K75.4	Hepatitis autoinmune
K76.2	Necrosis hemorrágica central del hígado
K76.4	Peliosis hepática
K76.5	Enfermedad veno-oclusiva del hígado
K76.89	OTRAS ENFERMEDADES ESPECIFICAS DEL HIGADO
K83.0	Colangitis
K85.0	Pancreatitis idiopática aguda
K90.1	D80
K90.8	Otros tipos de malabsorción intestinal
K91.2	MALABSORCION POSTQUIRURGICA, NO CLASIFICADA BAJO OTRO CONCEPTO
K93.1	Megacolon en la enfermedad de Chagas
L10	Penfigo
L10.0	PÉNFIGO VULGAR
L10.1	Penfigo vegetante
L10.2	Penfigo foliaceo
L10.3	Penfigo de Brasil (fogo selvagem)
L10.4	Penfigo eritematoso
L10.5	Penfigo inducido por farmacos
L10.8	Otros penfigos
L10.9	Penfigo, no especificado
L12	Penfigoide
L12.0	Penfigoide ampolloso
L12.1	Penfigoide cicatricial
L12.2	Enfermedad ampollosa cronica de la infancia
L12.8	Otros penfigoides
L12.9	Otros penfigoides
L13.0	Dermatitis herpetiforme
L13.1	Dermatitis pustulosa subcorneal
L40.54	ARTROPATIA PSORIASICA JUVENIL
L43.8	Otros tipos de liquen plano
L43.9	Penfigoide no especificado
L51.1	Síndrome de Steven-Johnson
L51.2	Necrolisis epidérmica toxica
L51.3	Síndrome de Steven Johnson y necrolisis epidérmica toxica. Síndrome superpuesto
L66.1	Liquen plano pilar
L83	Acantosis nigricans
L90.0	Liquen escleroso y atrofico

L93.0	Lupus eritematoso Neom
L93.1	Lupus eritematoso cutáneo subagudo
L93.2	Otros tipos de lupus eritematosos locales
L94.0	Esclerodermia localizada
L94.3	Esclerodactilia
L98.2	DERMATOSIS NEUTROFÍLICA FEBRIL SWEET
M02.0	Artropatía consecutiva a derivación intestinal
M02.3	Enfermedad de Reiter
M02.30	ENFERMEDAD DE REITER, LOCALIZACIÓN NO ESPECIFICADA
M03.0	Artritis postmeningocócica
M03.1	Artropatía postinfecciosa en sífilis
M04.8	SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS
M05.0	Síndrome de Felty
M05.00	SÍNDROME DE FELTY
M05.1	Enfermedad reumatoide del pulmón
M05.10	ENFERMEDAD PULMONAR REUMATOIDEA CON ARTRITIS REUMATOIDE
M06.1	Enfermedad de Still de comienzo en el adulto
M08.0	Artritis reumatoide juvenil
M08.00	ARTRITIS CRÓNICA JUVENIL NO ESPECIFICADA
M08.09	Artritis crónica juvenil no especificada, localizaciones múltiples
M08.1	Espondilitis anquilosante juvenil
M08.2	Artritis juvenil de comienzo generalizado
M08.20	Artritis crónica juvenil de comienzo sistémico, localización no especificada
M08.3	Poliartritis juvenil (seronegativa)
M08.4	Artritis juvenil pauciarticular
M08.40	ARTRITIS JUVENIL OLIGOARTICULAR, LOCALIZACIÓN NO ESPECIFICADA
M08.8	OTROS TIPOS DE ARTRITIS JUVENIL
M09.0	Artritis juvenil en la psoriasis
M09.1	Artritis juvenil en la enfermedad de Crohn [enteritis regional]
M09.2	Artritis juvenil en la colitis ulcerativa
M12.10	ENFERMEDAD DE KASCHIN-BECK, LOCALIZACIÓN NO ESPECIFICADA
M12.129	Enfermedad de Kaschin-Beck ,no especificado
M12.149	Enfermedad de Kaschin-Beck, mano no especificada
M12.169	Enfermedad de Kaschin Beck , rodilla no especificada
M12.19	ENFERMEDAD DE KASCHIN-BECK, MÚLTIPLE
M14.0	Artropatía gotosa debida a defectos enzimáticos y a otros trastornos hereditarios, clasificados en otra parte
M14.4	Artropatía en la amiloidosis
M14.8	Artropatía en otras enfermedades especificadas, clasificadas en otra parte
M30	Poliarteritis nudosa y afecciones relacionadas
M30.0	Poliarteritis nudosa
M30.1	Poliarteritis con compromiso pulmonar [Churg-Strauss]
M30.2	Poliarteritis juvenil

M30.3	Síndrome mucocutáneo linfonodular [Kawasaki]
M30.8	Otras afecciones relacionadas con la poliarteritis nudosa
M31	Otras vasculopatías necrotizantes
M31.0	ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD
M31.1	Microangiopatía trombótica
M31.2	Granuloma letal de la línea media
M31.3	Granulomatosis de Wegener
M31.30	GRANULOMATOSIS DE WEGENER, SIN AFECTACIÓN RENAL
M31.4	Síndrome del cayado de la aorta [Takayasu]
M31.5	Arteritis de células gigantes con polimialgia reumática
M31.6	Otras arteritis de células gigantes
M31.7	Poliangiitis microscópica
M31.8	Otras vasculopatías necrotizantes especificadas
M31.9	Vasculopatía necrotizante, no especificada
M32	Lupus eritematoso sistémico
M32.0	Lupus eritematoso sistémico, inducido por drogas
M32.1	Lupus eritematoso sistémico con compromiso de órganos o sistemas
M32.8	Otras formas de lupus eritematoso sistémico
M32.9	Lupus eritematoso sistémico, sin otra especificación
M33	Dermatopolimiositis
M33.0	Dermatomiositis juvenil
M33.1	Otras dermatomiositis
M33.2	Polimiositis
M33.20	POLIMIOSITIS
M33.9	Dermatopolimiositis, no especificada
M33.90	DERMATOPOLIMIOSITIS, NO ESPECIFICADA
M34	Esclerosis sistémica
M34.0	Esclerosis sistémica progresiva
M34.1	Síndrome CREST
M34.2	Esclerosis sistémica inducida por drogas o productos químicos
M34.8	Otras formas de esclerosis sistémica
M34.81	ESCLEROSIS SISTÉMICA CON AFECTACIÓN PULMONAR
M34.9	Esclerosis sistémica, no especificada
M35	Otro compromiso sistémico del tejido conjuntivo
M35.0	Síndrome seco [Sjögren]
M35.00	SÍNDROME SECO [SJÖGREN]
M35.1	Otros síndromes superpuestos
M35.2	Enfermedad de Behçet
M35.3	Polimialgia reumática
M35.4	Fascitis difusa (eosinofílica)
M35.5	Fibrosclerosis multifocal
M35.6	Paniculitis recidivante [Weber-Christian]

M35.7	Síndrome de hipermovilidad
M35.8	Otras enfermedades especificadas con compromiso sistémico del tejido conjuntivo
M35.9	Compromiso sistémico del tejido conjuntivo, no especificado
M36	Trastornos sistémicos del tejido conjuntivo en enfermedades clasificadas en otra parte
M36.0	Dermato(poli)miositis en enfermedad neoplásica
M36.1	Artropatía en enfermedad neoplásica
M36.2	Artropatía hemofílica
M36.3	Artropatía en otros trastornos de la sangre
M36.4	Artropatía en reacciones de hipersensibilidad clasificadas en otra parte
M36.8	Trastornos sistémicos del tejido conjuntivo en otras enfermedades clasificadas en otra parte
M48.1	Hiperostosis anquilosante [Forestier]
M61.1	Miositis osificante progresiva
M61.10	MIOSITIS OSIFICANTE PROGRESIVA
M72.6	Fascitis necrotizante
M83.4	Enfermedad de los huesos por aluminio
M85.0	Displasia fibrosa (monostótica)
M85.08	DISPLASIA FIBROSA (MONOSTOTICA) OTRA LOCALIZACION
M89.0	Algoneurodistrofia
M89.00	ALGONEURODISTROFIA
M89.1	Detención del crecimiento epifisario
M89.4	Otras osteoartropatías hipertróficas
M89.40	Otra osteoartropatia hipertrofica, localizacion no especificada
M89.5	Osteólisis
M89.6	Osteopatía a consecuencia de poliomiелitis
M89.8	Otros trastornos especificados del hueso
M90.4	Osteonecrosis debida a hemoglobinopatía
M92	Otras osteocondrosis juveniles
M92.0	Osteocondrosis juvenil del húmero
M92.1	Osteocondrosis juvenil del cúbito y del radio
M92.2	Osteocondrosis juvenil de la mano
M92.3	Otras osteocondrosis juveniles del miembro superior
M92.4	Osteocondrosis juvenil de la rótula
M92.5	Osteocondrosis juvenil de la tibia y del peroné
M92.6	Osteocondrosis juvenil del tarso
M92.7	Osteocondrosis juvenil del metatarso
M92.8	Otras osteocondrosis juveniles especificadas
M92.9	Osteocondrosis juvenil, no especificada
N01.9	SINDROME NEFRITICO RAPIDAMENTE PROGRESIVO, NO ESPECIFICADA
N03	Síndrome nefrítico crónico
N03.0	Anomalía glomerular mínima
N03.1	Lesiones glomerulares focales y segmentarias
N03.2	Síndrome nefritico cronico con Glomerulonefritis membranosa difusa

N03.3	Glomerulonefritis proliferativa mesangial difusa
N03.4	Glomerulonefritis proliferativa endocapilar difusa
N03.5	Glomerulonefritis mesangiocapilar difusa
N03.6	Enfermedad por depósitos densos
N03.7	Glomerulonefritis difusa en media luna
N03.8	Otras Glomerulonefritis
N03.9	Síndrome nefrítico crónico con cambios morfológicos no especificados
N04	SÍNDROME NEFROTICO
N04.0	SÍNDROME NEFRÓTICO CON ANOMALÍA GLOMERULAR MÍNIMA
N04.2	SÍNDROME NEFROTICO, GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOSA DIFUSA
N04.3	SÍNDROME NEFROTICO CON GLOMERULONEFRITIS PROLIFERATIVA MESANGIAL DIFUSA
N04.4	SÍNDROME NEFRÓTICO CON GLOMERULONEFRITIS PROLIFERATIVA ENDOCAPILAR DIFUSA
N04.8	Síndrome nefrotico con otros cambios morfológicos
N05.1	SÍNDROME NEFRÍTICO NO ESPECIFICADO CON LESIONES GLOMERULARES
N05.2	SÍNDROME NEFRÍTICO NO ESPECIFICADO CON GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOSA DIFUSA
N05.5	SÍNDROME NEFRÍTICO NO ESPECIFICADO CON GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVA, TIPOS 1 Y 3, O NEOM
N05.7	Síndrome nefrítico no especificado con GN semilunar difusa
N05.9	Síndrome nefritico no especificado
N07	Nefropatía hereditaria, no clasificada en otra parte
N07.0	Anomalía glomerular mínima
N07.1	Lesiones glomerulares focales y segmentarias
N07.2	Glomerulonefritis membranosa difusa
N07.3	Glomerulonefritis proliferativa mesangial difusa
N07.4	Glomerulonefritis proliferativa endocapilar difusa
N07.5	Glomerulonefritis mesangiocapilar difusa
N07.6	Enfermedad por depósitos densos
N07.7	Glomerulonefritis difusa en media luna
N07.8	Otras Nefritis
N07.9	Nefritis No especificada
N08	Trastornos glomerulares en enfermedades clasificadas bajo otro concepto
N12	NEFRITIS TUBULO-INTERSTICIAL, NO ESPECIFICADA
N14	Afecciones tubulares y tubulointersticiales inducidas por drogas y por metales pesados
N14.0	Nefropatía inducida por analgésicos
N14.1	Nefropatía inducida por otras drogas, medicamentos y sustancias biológicas
N14.2	Nefropatía inducida por drogas, medicamentos y sustancias biológicas no especificadas
N14.3	Nefropatía inducida por metales pesados
N14.4	Nefropatía tóxica, no clasificada en otra parte
N15.0	Nefropatía de los Balcanes
N15.8	Otras enfermedades renales tubulo-intesticiales especificadas
N17.1	FALLO RENAL AGUDO CON NECROSIS CORTICAL AGUDA
N17.2	FALLO RENAL AGUDO CON NECROSIS MEDULAR

N25.0	OSTEODISTROFIA RENAL
N25.1	Diabetes insípida nefrónica
N29	OTROS TRASTORNOS DEL RIÑÓN Y DEL URETER
N30.1	Cistitis intersticial (crónica)
N31	Disfunción neuromuscular de la vejiga, no clasificada en otra parte
N31.0	Vejiga neuropática no inhibida, no clasificada en otra parte
N31.1	Vejiga neuropática refleja, no clasificada en otra parte
N31.2	Vejiga neuropática flácida, no clasificada en otra parte
N31.8	Otras disfunciones neuromusculares de la vejiga
N31.9	Disfunción neuromuscular de la vejiga, no especificada
N39.2	Proteinuria ortostática, no especificada
N48.6	Induración plástica del pene
P04.1	RECÉN NACIDO (CON SOSPECHA DE ESTAR) AFECTADO POR OTROS TIPOS DE MEDICACIÓN MATERNA
P28.89	Otras afecciones respiratorias del recién nacido
P29.3	PERSISTENCIA DE LA CIRCULACIÓN FETAL
P35.0	SÍNDROME DE RUBÉOLA CONGÉNITA
P35.1	INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS
P94.2	HIPOTONIA CONGÉNITA
Q00	encefalia y malformaciones congénitas similares
Q00.0	Anencefalia
Q00.1	Craneorraquisquis
Q00.2	Iniencefalia
Q01	Encefalocele
Q01.0	Encefalocele frontal
Q01.1	Encefalocele nasofrontal
Q01.2	Encefalocele occipital
Q01.8	Encefalocele de otros sitios
Q01.9	Encefalocele, no especificado
Q02	Microcefalia
Q03	Hidrocéfalo congénito
Q03.0	Malformaciones del acueducto de Silvio
Q03.1	Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka
Q03.8	Otros hidrocéfalos congénitos
Q03.9	Hidrocéfalo congénito, no especificado
Q04	Otras malformaciones congénitas del encéfalo
Q04.0	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso
Q04.1	Arrinencefalia
Q04.2	Holoprosencefalia
Q04.3	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo
Q04.4	Displasia opticoseptal
Q04.5	Megalencefalia
Q04.6	Quistes cerebrales congénitos

Q04.8	Otras malformaciones congénitas del encéfalo, especificadas
Q04.9	Malformación congénita del encéfalo, no especificada
Q05	Espina bífida
Q05.0	Espina bífida cervical con hidrocéfalo
Q05.1	Espina bífida torácica con hidrocéfalo
Q05.2	Espina bífida lumbar con hidrocéfalo
Q05.3	Espina bífida sacra con hidrocéfalo
Q05.4	Espina bífida con hidrocéfalo, sin otra especificación
Q05.5	Espina bífida cervical sin hidrocéfalo
Q05.6	Espina bífida torácica sin hidrocéfalo
Q05.7	Espina bífida lumbar sin hidrocéfalo
Q05.8	Espina bífida sacra sin hidrocéfalo
Q05.9	Espina bífida, no especificada
Q06	Otras malformaciones congénitas de la médula espinal
Q06.0	Amelia
Q06.1	Hipoplasia y displasia de la médula espinal
Q06.2	Diastematomelia
Q06.3	Otras anomalías congénitas de la cola de caballo
Q06.4	Hidromielia
Q06.8	Otras malformaciones congénitas especificadas de la médula espinal
Q06.9	Malformación congénita de la médula espinal, no especificada
Q07	Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso
Q07.0	Síndrome de Arnold-Chiari
Q07.01	SÍNDROME DE ARNOLD-CHIARI CON ESPINA BÍFIDA
Q07.02	SÍNDROME DE ARNOLD-CHIARI CON HIDROCEFALIA
Q07.03	SÍNDROME DE ARNOLD-CHIARI CON ESPINA BÍFIDA E HIDROCEFALIA
Q07.8	Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso, especificadas
Q07.9	Malformación congénita del sistema nervioso, no especificada
Q10.0	Blefaroptosis congénita
Q10.1	Ectropión congénito
Q10.2	Entropión congénito
Q10.4	Ausencia y agenesia del aparato lagrimal
Q10.5	Estenosis y estrechez congénitas del conducto lagrimal
Q10.6	Otras malformaciones congénitas del aparato lagrimal
Q10.7	Malformación congénita de la órbita
Q11	Oftalmía, microftalmía y macroftalmía
Q11.0	Globo ocular quístico
Q11.1	Otras anoftalmías
Q11.2	Microftalmía
Q11.3	Macroftalmía
Q12.0	Catarata congénita
Q12.1	Desplazamiento congénito del cristalino

Q12.2	Coloboma del cristalino
Q12.3	Afaquia congénita
Q12.4	Esferofaquia
Q12.8	Otras malformaciones congénitas del cristalino
Q12.9	Malformación congénita del cristalino, no especificada
Q13	Malformaciones congénitas del segmento anterior del ojo
Q13.0	Coloboma del iris
Q13.1	Ausencia del iris
Q13.2	Otras malformaciones congénitas del iris
Q13.3	Opacidad corneal congénita
Q13.4	Otras malformaciones congénitas de la córnea
Q13.5	Esclerótica azul
Q13.8	Otras malformaciones congénitas del segmento anterior del ojo
Q13.81	Anomalia de Rieger
Q13.89	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SEGMENTO ANTERIOR DEL OJO
Q13.9	Malformación congénita del segmento anterior del ojo, no especificada
Q14	Malformaciones congénitas del segmento posterior del ojo
Q14.0	Malformación congénita del humor vítreo
Q14.1	Malformación congénita de la retina
Q14.2	Malformación congénita del disco óptico
Q14.3	Malformación congénita de la coroides
Q14.8	Otras malformaciones congénitas del segmento posterior del ojo
Q14.9	Malformación congénita del segmento posterior del ojo, no especificada
Q15	Otras malformaciones congénitas del ojo
Q15.0	Glaucoma congénito
Q15.8	Otras malformaciones congénitas del ojo, especificadas
Q15.9	Malformaciones congénitas del ojo, no especificadas
Q16	Malformaciones congénitas del oído que causan alteración de la audición
Q16.0	Ausencia congénita del pabellón (de la oreja)
Q16.1	Ausencia congénita, atresia o estrechez del conducto auditivo (externo)
Q16.2	Ausencia de la trompa de Eustaquio
Q16.3	Malformación congénita de los huesecillos del oído
Q16.4	Otras malformaciones congénitas del oído medio
Q16.5	Malformación congénita del oído interno
Q16.9	Malformación congénita del oído que causa alteración de la audición, sin otra especificación
Q17	Otras malformaciones congénitas del oído
Q17.0	Oreja supernumeraria
Q17.1	Macrotia
Q17.2	Microtia
Q17.3	OTRAS DEFORMIDADES DEL OÍDO
Q17.4	Anomalia de posición de oído
Q17.5	OREJA PROMINENTE

Q17.8	Otras malformaciones congénitas del oído, especificadas
Q17.9	Malformación congénita del oído, no especificada
Q18.0	Seno, fístula o quiste de la hendidura branquial
Q18.1	Seno y quiste preauricular
Q18.2	Otras malformaciones de las hendiduras branquiales
Q18.3	Pterigión del cuello
Q18.4	Macrostomía
Q18.5	Microstomía
Q18.6	Macroqueilia
Q18.7	Microqueilia
Q18.8	Otras malformaciones congénitas especificadas de cara y cuello
Q20	Malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones
Q20.0	Tronco arterioso común
Q20.1	Ventriculo derecho de doble salida
Q20.2	Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo
Q20.3	Conexion ventriculo-auricular discordante
Q20.4	Ventrículo con doble entrada
Q20.5	Conexion auriculo ventricular discordante
Q20.6	Isomerismo de los apéndices auriculares
Q20.8	Otras malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones
Q20.9	Malformación congénita de las cámaras cardíacas y sus conexiones, no especificada
Q21.0	DEFECTO DEL TABIQUE VENTRICULAR
Q21.2	Defecto del tabique auriculoventricular
Q21.3	Tetralogía de Fallot
Q21.4	Defecto del tabique aortopulmonar
Q21.8	Otras malformaciones congénitas de los tabiques cardíacos
Q21.9	Malformación congénita del tabique cardíaco, no especificada
Q22	Malformaciones congénitas de las válvulas pulmonar y tricúspide
Q22.0	Atresia de la válvula pulmonar
Q22.1	Estenosis congénita de la válvula pulmonar
Q22.2	Insuficiencia congénita de la válvula pulmonar
Q22.3	Otras malformaciones congénitas de la válvula pulmonar
Q22.4	Estenosis congénita de la válvula tricúspide
Q22.5	Anomalía de Ebstein
Q22.6	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
Q22.8	Otras malformaciones congénitas de la válvula tricúspide
Q22.9	Malformación congénita de la válvula tricúspide, no especificada
Q23	Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral
Q23.0	Estenosis congénita de la válvula aórtica
Q23.1	Insuficiencia congénita de la válvula aórtica
Q23.2	Estenosis mitral congénita
Q23.3	Insuficiencia mitral congénita

Q23.4	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q23.8	Otras malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral
Q23.9	Malformación congénita de las válvulas aórtica y mitral, no especificada
Q24	Otras malformaciones congénitas del corazón
Q24.0	Dextrocardia
Q24.1	Levocardia
Q24.2	Corazón triauricular
Q24.3	Estenosis del infundíbulo pulmonar
Q24.4	Estenosis subaórtica congénita
Q24.5	Malformación de los vasos coronarios
Q24.6	Bloqueo cardíaco congénito
Q24.8	Otras malformaciones congénitas del corazón, especificadas
Q24.9	Malformación congénita del corazón, no especificada
Q25	Malformaciones congénitas de las grandes arterias
Q25.0	Conducto arterioso permeable
Q25.1	Coartación de la aorta
Q25.2	Atresia de la aorta
Q25.3	Estenosis de la aorta
Q25.4	Otras malformaciones congénitas de la aorta
Q25.49	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA AORTA
Q25.5	Atresia de la arteria pulmonar
Q25.6	Estenosis de la arteria pulmonar
Q25.7	Otras malformaciones congénitas de la arteria pulmonar
Q25.71	COARTACIÓN DE ARTERIA PULMONAR
Q25.72	MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA PULMONAR CONGÉNITA
Q25.79	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA ARTERIA PULMONAR
Q25.8	Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias
Q25.9	Malformación congénita de las grandes arterias, no especificada
Q26	Malformaciones congénitas de las grandes venas
Q26.0	Estenosis congénita de la vena cava
Q26.1	Persistencia de la vena cava superior izquierda
Q26.2	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Q26.3	Conexión anómala parcial de las venas pulmonares
Q26.4	Conexión anómala de las venas pulmonares, sin otra especificación
Q26.5	Conexión anómala de la vena porta
Q26.6	Fístula arteria hepática-vena porta
Q26.8	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas
Q26.9	Malformación congénita de las grandes venas, no especificada
Q27	Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico
Q27.1	Estenosis congénita de la arteria renal
Q27.2	Otras malformaciones congénitas de la arteria renal
Q27.3	Malformación arteriovenosa periférica

Q27.31	Malformacion arteriovenosa de los vasos del miembro superior
Q27.32	Malformacion arteriovenosa de los vasos del miembro inferior
Q27.4	Flebectasia congénita
Q27.8	Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico, especificadas
Q27.9	Malformación congénita del sistema vascular periférico, no especificada
Q28	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio
Q28.0	Malformación arteriovenosa de los vasos precerebrales
Q28.1	Otras malformaciones de los vasos precerebrales
Q28.2	Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales
Q28.3	Otras malformaciones de los vasos cerebrales
Q28.8	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio, especificadas
Q28.9	Malformación congénita del sistema circulatorio, no especificada
Q30	Malformaciones congénitas de la nariz
Q30.0	Atresia de las coanas
Q30.1	Agenesia o hipoplasia de la nariz
Q30.2	Hendidura, fisura o muesca de la nariz
Q30.3	Perforación congénita del tabique nasal
Q30.8	Otras malformaciones congénitas de la nariz
Q30.9	Malformación congénita de la nariz, no especificada
Q31	Malformaciones congénitas de la laringe
Q31.0	Membrana de la laringe
Q31.1	Estenosis subglótica congénita
Q31.2	Hipoplasia laríngea
Q31.3	Laringocele
Q31.5	Laringomalacia congénita
Q31.8	Otras malformaciones congénitas de la laringe
Q31.9	Malformación congénita de la laringe, no especificada
Q32	Malformaciones congénitas de la tráquea y de los bronquios
Q32.0	Traqueomalacia congénita
Q32.1	Otras malformaciones congénitas de la tráquea
Q32.2	Broncomalacia congénita
Q32.3	Estenosis congénita de los bronquios
Q32.4	Otras malformaciones congénitas de los bronquios
Q33	Malformaciones congénitas del pulmón
Q33.0	Quiste pulmonar congénito
Q33.1	Lóbulo pulmonar supernumerario
Q33.2	Secuestro del pulmón
Q33.3	Agenesia del pulmón
Q33.4	Bronquiectasia congénita
Q33.5	Tejido ectópico en el pulmón
Q33.6	Hipoplasia y displasia pulmonar
Q33.8	Otras malformaciones congénitas del pulmón

Q33.9	Malformación congénita del pulmón, no especificada
Q34	Otras malformaciones congénitas del sistema respiratorio
Q34.0	Anomalía de la pleura
Q34.1	Quiste congénito del mediastino
Q34.8	Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema respiratorio
Q34.9	Malformación congénita del sistema respiratorio, no especificada
Q35.1	Fisura del paladar duro
Q35.3	Fisura del paladar blando
Q35.5	Fisura del paladar duro y del paladar blando
Q35.7	Fisura de la úvula
Q35.9	Fisura del paladar, sin otra especificación
Q36	Labio leporino
Q36.0	Labio leporino, bilateral
Q36.1	Labio leporino, línea media
Q36.9	Labio leporino, unilateral
Q37	Fisura del paladar con labio leporino
Q37.0	Fisura del paladar duro con labio leporino bilateral
Q37.1	Fisura del paladar duro con labio leporino unilateral
Q37.2	Fisura del paladar blando con labio leporino bilateral
Q37.3	Fisura del paladar blando con labio leporino unilateral
Q37.4	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino bilateral
Q37.5	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino unilateral
Q37.8	Fisura del paladar con labio leporino bilateral, sin otra especificación
Q37.9	Paladar hendido no especificado con labio leporino unilateral
Q38	Otras malformaciones congénitas de la lengua, de la boca y de la faringe
Q38.0	Malformaciones congénitas de los labios, no clasificadas en otra parte
Q38.2	Macroglosia
Q38.3	Otras malformaciones congénitas de la lengua
Q38.4	Malformaciones congénitas de las glándulas y de los conductos salivales
Q38.5	Malformaciones congénitas del paladar, no clasificadas en otra parte
Q38.6	Otras malformaciones congénitas de la boca
Q38.7	Divertículo faríngeo
Q38.8	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA FARINGE
Q39	Malformaciones congénitas del esófago
Q39.0	Atresia del esófago sin mención de fístula
Q39.1	Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica
Q39.2	Fístula traqueoesofágica congénita sin mención de atresia
Q39.3	Estrechez o estenosis congénita del esófago
Q39.4	Pterigión del esófago
Q39.5	Dilatación congénita del esófago
Q39.6	Divertículo del esófago
Q39.8	Otras malformaciones congénitas del esófago

Q39.9	Malformación congénita del esófago, no especificada
Q40	Otras malformaciones congénitas de la parte superior del tubo digestivo
Q40.0	Estenosis hipertrófica congénita del píloro
Q40.1	Hernia hiatal congénita
Q40.2	Otras malformaciones congénitas del estómago, especificadas
Q40.3	Malformación congénita del estómago, no especificada
Q40.8	Otras malformaciones congénitas de la parte superior del tubo digestivo
Q40.9	Malformación congénita de la parte superior del tubo digestivo, no especificada
Q41	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado
Q41.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno
Q41.1	Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno
Q41.2	Ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon
Q41.8	Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes especificadas del intestino delgado
Q41.9	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado, parte no especificada
Q42	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso
Q42.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, con fístula
Q42.1	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, sin fístula
Q42.2	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fístula
Q42.3	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fístula
Q42.8	Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes del intestino grueso
Q42.9	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso, parte no especificada
Q43	Otras malformaciones congénitas del intestino
Q43.0	Divertículo de Meckel
Q43.1	Enfermedad de Hirschsprung
Q43.2	Otros trastornos funcionales congénitos del colon
Q43.3	Malformaciones congénitas de la fijación del intestino
Q43.4	Duplicación del intestino
Q43.5	Ano ectópico
Q43.6	Fístula congénita del recto y del ano
Q43.7	Persistencia de la cloaca
Q43.8	Otras malformaciones congénitas del intestino, especificadas
Q43.9	Malformación congénita del intestino, no especificada
Q44	Malformaciones congénitas de la vesícula biliar, de los conductos biliares y del hígado
Q44.0	Agenesia, aplasia e hipoplasia de la vesícula biliar
Q44.1	Otras malformaciones congénitas de la vesícula biliar
Q44.2	Atresia de los conductos biliares
Q44.3	Estrechez y estenosis congénita de los conductos biliares
Q44.4	Quiste del colédoco
Q44.5	Otras malformaciones congénitas de los conductos biliares
Q44.6	Enfermedad quística del hígado
Q44.7	Otras malformaciones congénitas del hígado
Q45	Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo

Q45.0	Agenesia, aplasia e hipoplasia del páncreas
Q45.1	Páncreas anular
Q45.2	Quiste congénito del páncreas
Q45.3	Otras malformaciones congénitas del páncreas y del conducto pancreático
Q45.8	Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo, especificadas
Q45.9	Malformación congénita del sistema digestivo, no especificada
Q50	Malformaciones congénitas de los ovarios, de las trompas de Falopio y de los ligamentos anchos
Q50.0	Ausencia congénita de ovario
Q50.1	Quiste del desarrollo del ovario
Q50.2	Torsión congénita del ovario
Q50.3	Otras malformaciones congénitas de los ovarios
Q50.4	Quiste embrionario de la trompa de Falopio
Q50.5	Quiste embrionario del ligamento ancho
Q50.6	Otras malformaciones congénitas de la trompa de Falopio y del ligamento ancho
Q51	Malformaciones congénitas del útero y del cuello uterino
Q51.0	Agenesia y aplasia del útero
Q51.1	Duplicación del útero con duplicación del cuello uterino y de la vagina
Q51.10	DUPLICACIÓN DEL ÚTERO CON DUPLICACIÓN DEL CUELLO UTERINO Y DE LA VAGINA
Q51.2	Otra duplicación del útero
Q51.3	Útero bicorne
Q51.4	Útero unicornio
Q51.5	Agenesia y aplasia del cuello uterino
Q51.6	Quiste embrionario del cuello uterino
Q51.7	Fístula congénita entre el útero y el tracto digestivo y urinario
Q51.8	Otras malformaciones congénitas del útero y del cuello uterino
Q51.820	DUPLICACIÓN DEL CUELLO UTERINO
Q51.9	Malformación congénita del útero y del cuello uterino, no especificada
Q52	Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales femeninos
Q52.0	Ausencia congénita de la vagina
Q52.1	Duplicación de la vagina
Q52.11	Tabique vaginal transversal
Q52.12	TABIQUE VAGINAL LONGITUDINAL
Q52.2	Fístula rectovaginal congénita
Q52.3	Himen imperforado
Q52.4	Otras malformaciones congénitas de la vagina
Q52.6	Malformación congénita del clítoris
Q52.7	Otras malformaciones congénitas de la vulva
Q52.79	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA VULVA
Q52.8	Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales femeninos, especificadas
Q52.9	Malformación congénita de los genitales femeninos, no especificada
Q53.0	Ectopia testicular
Q54.1	Hipospadias peneana

Q54.2	Hipospadias penoscrotal
Q54.3	Hipospadias perineal
Q54.4	Encordamiento congénito del pene
Q54.8	Otras hipospadias
Q54.9	Hipospadias, no especificada
Q55	Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales masculinos
Q55.0	Ausencia y aplasia del testículo
Q55.1	Hipoplasia del testículo y del escroto
Q55.2	Otras malformaciones congénitas de los testículos y del escroto
Q55.21	POLIORQUISMO
Q55.23	TRANSPOSICIÓN ESCROTAL
Q55.29	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS TESTÍCULOS Y EL ESCROTO
Q55.3	Atresia del conducto deferente
Q55.4	Otras malformaciones congénitas de los conductos deferentes, del epidídimo, de las vesículas seminales y de la próstata
Q55.5	Aplasia y ausencia congénita del pene
Q55.6	Otras malformaciones congénitas del pene
Q55.8	Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales masculinos, especificadas
Q55.9	Malformación congénita de los órganos genitales masculinos, no especificada
Q56	Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo
Q56.0	Hermafroditismo, no clasificado en otra parte
Q56.1	Seudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte
Q56.2	Seudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte
Q56.3	Seudohermafroditismo, no especificado
Q56.4	Sexo indeterminado, sin otra especificación
Q60.0	Agenesia renal, unilateral
Q60.1	Agenesia renal, bilateral
Q60.2	Agenesia renal, sin otra especificación
Q60.3	Hipoplasia renal, unilateral
Q60.4	Hipoplasia renal, bilateral
Q60.5	Hipoplasia renal, no especificada
Q60.6	Síndrome de Potter
Q61	Enfermedad quística del riñón
Q61.0	Quiste renal solitario congénito
Q61.01	QUISTE RENAL CONGÉNITO SIMPLE
Q61.02	QUISTES RENALES MÚLTIPLES CONGÉNITOS
Q61.1	Riñón poliquístico, autosómico recesivo
Q61.19	RIÑÓN POLIQUÍSTICO, AUTOSÓMICO RECESIVO
Q61.2	Riñón poliquístico, autosómico dominante
Q61.4	Displasia renal
Q61.5	Riñón quístico medular
Q61.8	Otras enfermedades renales quísticas
Q62	Defectos obstructivos congénitos de la pelvis renal y ureter

Q62.0	Hidronefrosis congenita
Q62.1	OCCLUSION CONGENITA DEL URETER
Q62.10	OCCLUSIÓN CONGÉNITA DEL URÉTER NO ESPECIFICADA
Q62.11	OCCLUSIÓN CONGÉNITA DE LA UNIÓN PIELOURETERAL
Q62.12	OCCLUSIÓN CONGÉNITA DEL ORIFICIO URETEROVESICAL
Q62.31	URETEROCELE CONGÉNITO ORTOTÓPICO
Q62.39	OTROS DEFECTOS OBSTRUCTIVOS DE LA PELVIS RENAL Y URÉTER
Q63	Otras malformaciones congenitas del rinon
Q63.0	Riñón supernumerario
Q63.1	Riñón lobulado, fusionado y en herradura
Q63.2	Riñón ectópico
Q63.3	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G
Q63.8	Otras malformaciones congénitas del riñón, especificadas
Q63.9	Malformación congénita del riñón, no especificada
Q64	Otras malformaciones congénitas del sistema urinario
Q64.0	Epispadias
Q64.1	Extrofia de la vejiga urinaria
Q64.10	EXTROFIA DE LA VEJIGA URINARIA
Q64.19	OTRA EXTROFIA DE LA VEJIGA URINARIA
Q64.2	Válvulas uretrales posteriores congénitas
Q64.3	Otras atresias y estenosis de la uretra y del cuello de la vejiga
Q64.32	ESTENOSIS CONGÉNITA DE LA URETRA
Q64.33	ESTENOSIS CONGÉNITA DEL MEATO URINARIO
Q64.39	OTRA ATRESIA Y ESTENOSIS DE LA URETRA Y DEL CUELLO VESICAL
Q64.4	Malformación del uraco
Q64.5	Ausencia congénita de la vejiga y de la uretra
Q64.6	Divertículo congénito de la vejiga
Q64.7	Otras malformaciones congénitas de la vejiga y de la uretra
Q64.8	Otras malformaciones congénitas del aparato urinario, especificadas
Q64.9	Malformación congénita del aparato urinario, no especificada
Q66.1	Talipes calcaneovarus
Q66.2	Metatarsus varus
Q66.3	Otras deformidades varus congénitas de los pies
Q66.4	Talipes calcaneovalgus
Q66.5	Pie plano congénito
Q66.7	Pie cavus
Q66.8	Otras deformidades congénitas de los pies
Q66.9	Deformidad congénita de los pies, no especificada
Q67	Deformidades osteomusculares congénitas de la cabeza, de la cara, de la columna vertebral y del tórax
Q67.0	Asimetría facial
Q67.1	Facies comprimida
Q67.2	Dolicocefalia

Q67.3	Plagiocefalia
Q67.4	Otras deformidades congénitas del cráneo, de la cara y de la mandíbula
Q67.5	Deformidad congénita de la columna vertebral
Q67.6	Tórax excavado
Q67.7	Tórax en quilla
Q67.8	Otras deformidades congénitas del tórax
Q68	Otras deformidades osteomusculares congénitas
Q68.0	Deformidad congénita del músculo esternocleidomastoideo
Q68.1	Deformidad congénita de la mano
Q68.2	Deformidad congénita de la rodilla
Q68.3	Curvatura congénita del fémur
Q68.4	Curvatura congénita de la tibia y del peroné
Q68.5	Curvatura congénita de hueso(s) largo(s) del miembro inferior, sin otra especificación
Q68.8	Otras deformidades congénitas osteomusculares, especificadas
Q69.0	Dedo(s) supernumerario(s) de la mano
Q69.1	Pulgar(es) supernumerario(s)
Q69.2	Dedo(s) supernumerario(s) del pie
Q69.9	Polidactilia, no especificada
Q70.0	Fusión de los dedos de la mano
Q70.00	DEDOS DE LA MANO FUSIONADOS
Q70.1	Membrana interdigital de la mano
Q70.10	DEDOS DE LA MANO PALMEADOS
Q70.2	Fusión de los dedos del pie
Q70.20	DEDOS DEL PIE FUSIONADOS
Q70.3	Membrana interdigital del pie
Q70.30	DEDOS DEL PIE PALMEADOS
Q70.4	Polisindactilia
Q70.9	Sindactilia, no especificada
Q71	Defectos por reducción del miembro superior
Q71.0	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es)
Q71.00	AUSENCIA CONGÉNITA COMPLETA DEL (DE LOS) MIEMBRO(S) SUPERIOR(ES)
Q71.1	Ausencia congénita del brazo y del antebrazo con presencia de la mano
Q71.10	AUSENCIA CONGÉNITA DEL BRAZO Y DEL ANTEBRAZO CON PRESENCIA DE LA MANO
Q71.2	Ausencia congénita del antebrazo y de la mano
Q71.20	AUSENCIA CONGÉNITA DEL ANTEBRAZO Y DE LA MANO
Q71.3	Ausencia congénita de la mano y el (los) dedo(s)
Q71.30	AUSENCIA CONGÉNITA DE LA MANO Y EL (LOS) DEDO(S)
Q71.4	Defecto por reducción longitudinal del radio
Q71.40	DEFECTO POR REDUCCIÓN LONGITUDINAL DEL RADIO
Q71.5	Defecto por reducción longitudinal del cúbito
Q71.50	DEFECTO POR REDUCCIÓN LONGITUDINAL DEL CÚBITO
Q71.6	Mano en pinza de langosta

Q71.60	MANO EN PINZA DE LANGOSTA
Q71.8	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es)
Q71.889	OTROS DEFECTOS POR ACORTAMIENTO DE LA EXTREMIDAD SUPERIOR, NO ESPECIFICADA
Q71.9	Defecto por reducción del miembro superior, no especificado
Q71.90	DEFECTO POR ACORTAMIENTO NO ESPECIFICADO DE LA EXTREMIDAD SUPERIOR
Q72	Defectos por reducción del miembro inferior
Q72.0	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q72.00	AGENESIA (APLASIA) COMPLETA DE LA EXTREMIDAD INFERIOR
Q72.1	Ausencia congénita del muslo y de la pierna con presencia del pie
Q72.10	AUSENCIA CONGÉNITA DEL MUSLO Y DE LA PIERNA CON PRESENCIA DEL PIE
Q72.2	Ausencia congénita de la pierna y del pie
Q72.20	AUSENCIA CONGÉNITA DE LA PIERNA Y DEL PIE
Q72.3	Ausencia congénita del pie y dedo(s) del pie
Q72.30	AGENESIA (APLASIA) DEL PIE Y DEDO (-S) DEL PIE NO ESPECIFICADOS
Q72.4	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q72.40	DEFECTO POR REDUCCIÓN LONGITUDINAL DEL FÉMUR
Q72.5	Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Q72.50	DEFECTO POR REDUCCIÓN LONGITUDINAL DE LA TIBIA
Q72.6	Defecto por reducción longitudinal del peroné
Q72.60	DEFECTO POR REDUCCIÓN LONGITUDINAL DEL PERONÉ
Q72.7	Pie hendido
Q72.70	PIE HENDIDO
Q72.8	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q72.899	OTROS DEFECTOS POR ACORTAMIENTO DE EXTREMIDAD INFERIOR NO ESPECIFICADA
Q72.9	Defecto por reducción del miembro inferior, no especificado
Q73	Defectos por reducción de miembro no especificado
Q73.0	Ausencia completa de miembro(s) no especificado(s)
Q73.1	Focomelia, miembro(s) no especificado(s)
Q73.8	Otros defectos por reducción de miembro(s) no especificado(s)
Q74	Otras anomalías congénitas del (de los) miembro(s)
Q74.0	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) superior(es), incluida la cintura escapular
Q74.1	Malformación congénita de la rodilla
Q74.2	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) inferior(es), incluida la cintura pelviana
Q74.3	Artrogriposis múltiple congénita
Q74.8	Otras malformaciones congénitas especificadas del (de los) miembro(s)
Q74.9	Malformación congénita de miembro(s), no especificada
Q75	Otras malformaciones congénitas del cráneo y de los huesos de la cara
Q75.0	Craneosinostosis
Q75.1	Disostosis craneofacial
Q75.2	Hipertelorismo
Q75.3	Macrocefalia

Q75.4	Disostosis maxilofacial
Q75.5	Disostosis oculomaxilar
Q75.8	Otras malformaciones congénitas especificadas de los huesos del cráneo y de la cara
Q75.9	Malformación congénita no especificada de los huesos del cráneo y de la cara
Q76	Malformaciones congénitas de la columna vertebral y tórax óseo
Q76.0	Espina bífida oculta
Q76.1	Síndrome de Klippel-Feil
Q76.3	Escoliosis congénita debida a malformación congénita ósea
Q76.4	Otra malformación congénita de la columna vertebral, no asociada con escoliosis
Q76.41	CIFOSIS CONGENITA
Q76.419	CIFOSIS CONGÉNITA DE REGIÓN NO ESPECIFICADA
Q76.425	LORDOSIS CONGÉNITA DE LA REGIÓN TORACOLUMBAR
Q76.426	LORDOSIS CONGÉNITA DE LA REGIÓN LUMBAR
Q76.427	LORDOSIS CONGÉNITA DE LA REGIÓN LUMBOSACRA
Q76.428	LORDOSIS CONGÉNITA DE LA REGIÓN SACRA Y SACROCOCCÍGEA
Q76.49	OTRA MALFORMACIÓN CONGÉNITA DE LA COLUMNA VERTEBRAL, NO ASOCIADA CON ESCOLIOSIS
Q76.5	Costilla cervical
Q76.6	Otras malformaciones congénitas de las costillas
Q76.7	Malformación congénita del esternón
Q76.8	Otras malformaciones congénitas del tórax óseo
Q76.9	Malformación congénita del tórax óseo, no especificada
Q77	teocondrodisplasia con defecto del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
Q77.0	Acondrogénesis
Q77.1	Enanismo tanatofórico
Q77.2	Síndrome de costilla corta
Q77.3	Condrodisplasia punctata
Q77.4	Acondroplasia
Q77.5	Displasia distrófica
Q77.6	Displasia condroectodérmica
Q77.7	Displasia espondiloepifisaria
Q77.8	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
Q77.9	Osteocondrodisplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral, sin otra especificación
Q78	Otras osteocondrodisplasias
Q78.0	Osteogénesis imperfecta
Q78.1	Displasia polioestótica fibrosa
Q78.2	Osteopetrosis
Q78.3	Displasia diafisaria progresiva
Q78.4	Encondromatosis
Q78.5	Displasia metafisaria
Q78.6	Exostosis congénita múltiple
Q78.8	Otras osteocondrodisplasias especificadas

Q78.9	Osteocondrodisplasia, no especificada
Q79	Malformaciones congénitas del aparato musculoesquelético no clasificadas bajo otro concepto
Q79.0	Hernia diafragmática congénita
Q79.1	Otras malformaciones congénitas del diafragma
Q79.2	Exónfalos
Q79.3	Gastrosquisis
Q79.4	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Q79.5	Otras malformaciones congénitas de la pared abdominal
Q79.59	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA PARED ABDOMINAL
Q79.6	Síndrome de Ehlers-Danlos
Q79.8	Otras malformaciones congénitas del sistema osteomuscular
Q79.9	Malformación congénita del sistema osteomuscular, no especificada
Q80	Ictiosis congénita
Q80.0	Ictiosis vulgar
Q80.1	Ictiosis ligada al cromosoma X
Q80.2	Ictiosis lamelar
Q80.3	Eritrodermia ictiosiforme vesicular congénita
Q80.4	Feto arlequín
Q80.8	Otras ictiosis congénitas
Q80.9	Ictiosis congénita, no especificada
Q81	Epidermólisis bullosa
Q81.0	Epidermólisis bullosa simple
Q81.1	Epidermólisis bullosa letal
Q81.2	Epidermólisis bullosa distrófica
Q81.8	Otras epidermólisis bullosas
Q81.9	Epidermólisis bullosa, no especificada
Q82	Otras malformaciones congénitas de la piel
Q82.0	Linfedema hereditario
Q82.1	Xeroderma pigmentoso
Q82.2	Mastocitosis
Q82.3	Incontinencia pigmentaria
Q82.4	Displasia ectodérmica (anhidrótica)
Q82.5	Nevus no neoplásico, congénito
Q82.8	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS ESPECIFICADAS DE LA PIEL
Q82.9	Malformación congénita de la piel, no especificada
Q83	Malformaciones congénitas de la mama
Q83.0	Ausencia congénita de la mama con ausencia del pezón
Q83.1	Mama supernumeraria
Q83.2	Ausencia de pezón
Q83.3	Pezón supernumerario
Q83.8	Otras malformaciones congénitas de la mama
Q83.9	Malformación congénita de la mama, no especificada

Q84.0	Alopecia congénita
Q84.1	Alteraciones morfológicas congénitas del pelo, no clasificadas en otra parte
Q84.2	Otras malformaciones congénitas del pelo
Q84.3	Anoniquia
Q84.4	Leuconiquia congénita
Q84.5	Agrandamiento e hipertrofia de las uñas
Q84.6	Otras malformaciones congénitas de las uñas
Q84.8	Otras malformaciones congénitas de las faneras, especificadas
Q84.9	Malformación congénita de las faneras, no especificada
Q85	Facomatosis, no clasificada en otra parte
Q85.0	Neurofibromatosis (no maligna)
Q85.00	Neurofibromatosis, no especificada
Q85.01	Neurofibromatosis, tipo 1
Q85.02	Neurofibromatosis, tipo 2
Q85.03	Schwanomatosis
Q85.09	Otras neurofibromatosis
Q85.1	Esclerosis tuberosa
Q85.8	Otras facomatosis, no clasificadas en otra parte
Q85.9	Facomatosis, no especificada
Q86	Síndromes de malformaciones congénitas debidos a causas exógenas conocidas, no clasificados en otra parte
Q86.0	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
Q86.1	Síndrome de hidantoína fetal
Q86.2	Dismorfismo debido a warfarina
Q86.8	Otros síndromes de malformaciones congénitas debidos a causas exógenas conocidas
Q87	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados que afectan múltiples sistemas
Q87.0	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial
Q87.1	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja
Q87.2	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
Q87.3	Síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz
Q87.4	Síndrome de Marfan
Q87.40	Síndrome de Marfan no especificado
Q87.5	Otros síndromes de malformaciones congénitas con otros cambios esqueléticos
Q87.8	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados, no clasificados en otra parte
Q87.81	Síndrome de Alport
Q87.89	OTROS SÍNDROMES MALFORMATIVOS ESPECIFICADOS NO CLASIFICABLES BAJO OTRO CONCEPTO
Q89	Otras malformaciones congénitas, no clasificadas en otra parte
Q89.0	Malformaciones congénitas del bazo
Q89.01	ASPLENIA (CONGÉNITA)
Q89.09	MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL BAZO
Q89.1	Malformaciones congénitas de la glándula suprarrenal
Q89.2	Malformaciones congénitas de otras glándulas endocrinas

Q89.3	Situs inversus
Q89.4	Gemelos siameses
Q89.7	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte
Q89.8	Otras malformaciones congénitas, especificadas
Q89.8	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS ESPECIFICADAS
Q89.9	Malformación congénita, no especificada
Q90	SINDROME DE DOWN
Q90.0	TRISOMIA 21 SIN MOSAICISMO, NO DISYUNCION MEIOTICA
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q90.2	Trisomía 21, por translocación
Q90.9	Síndrome de Down, no especificado
Q91	Síndrome de Edwards y síndrome de Patau
Q91.0	Trisomía 18, por falta de disyunción meiótica
Q91.1	Trisomía 18, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91.2	Trisomía 18, por translocación
Q91.3	Síndrome de Edwards, no especificado
Q91.4	Trisomía 13, por falta de disyunción meiótica
Q91.5	Trisomía 13, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91.6	Trisomía 13, por translocación
Q91.7	Síndrome de Patau, no especificado
Q92	Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, no clasificadas en otra parte
Q92.0	Trisomía de un cromosoma completo, por falta de disyunción meiótica
Q92.1	Trisomía de un cromosoma completo, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q92.2	Trisomía parcial mayor
Q92.3	Trisomía parcial menor
Q92.5	Duplicaciones con otros reordenamientos complejos
Q92.6	Cromosomas marcadores suplementarios
Q92.7	Triploidía y poliploidía
Q92.8	Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, especificadas
Q92.9	Trisomía y trisomía parcial de los autosomas, sin otra especificación
Q93	Anosomías y supresiones de los autosomas, no clasificadas en otra parte
Q93.0	Monosomía completa de un cromosoma, por falta de disyunción meiótica
Q93.1	Monosomía completa de un cromosoma, mosaico por falta de disyunción mitótica
Q93.2	Cromosoma reemplazado por anillo o dicéntrico
Q93.3	Supresión del brazo corto del cromosoma 4
Q93.4	Supresión del brazo corto del cromosoma 5
Q93.5	OTRAS DELECCIONES DE PARTE DE UN CROMOSOMA
Q93.51	SINDROME DE ANGELMAN
Q93.59	OTRAS DELECCIONES DE PARTE DE UN CROMOSOMA
Q93.7	Supresiones con otros reordenamientos complejos
Q93.8	Otras supresiones de los autosomas
Q93.81	SÍNDROME VELO-CARDIO-FACIAL/ SINDROME DE DI GEORGE

Q93.88	OTRAS MICRODELECCIONES
Q93.89	OTRAS DELECCIONES DE LOS AUTOSOMAS
Q93.9	Supresión de los autosomas, no especificada
Q95	Reordenamientos equilibrados y marcadores estructurales, no clasificados en otra parte
Q95.0	Translocación equilibrada e inserción en individuo normal
Q95.1	Inversión cromosómica en individuo normal
Q95.2	Reordenamiento autosómico equilibrado en individuo anormal
Q95.3	Reordenamiento autosómico/sexual equilibrado en individuo anormal
Q95.5	Individuos con sitio frágil autosómico
Q95.8	Otros reordenamientos equilibrados y marcadores estructurales
Q95.9	Reordenamiento equilibrado y marcador estructural, sin otra especificación
Q96	Síndrome de Turner
Q96.0	Cariotipo 45,X
Q96.1	Cariotipo 46,X iso (Xq)
Q96.2	Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
Q96.3	Mosaico 45,X/46,XX o XY
Q96.4	Mosaico 45,X/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal
Q96.8	Otras variantes del síndrome de Turner
Q96.9	Síndrome de Turner, no especificado
Q97	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, no clasificadas en otra parte
Q97.0	Cariotipo 47,XXX
Q97.1	Mujer con más de tres cromosomas X
Q97.2	Mosaico, líneas con número variable de cromosomas X
Q97.3	Mujer con cariotipo 46,XY
Q97.8	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, especificadas
Q97.9	Anomalía de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, sin otra especificación
Q98	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, no clasificadas en otra parte
Q98.0	Síndrome de Klinefelter, cariotipo 47,XXY
Q98.1	Síndrome de Klinefelter, hombre con más de dos cromosomas X
Q98.2	Síndrome de Klinefelter, hombre con cariotipo 46,XX
Q98.3	Otro hombre con cariotipo 46,XX
Q98.4	Síndrome de Klinefelter, no especificado
Q98.5	Cariotipo 47,XXY
Q98.6	Hombre con cromosoma sexual estructuralmente anormal
Q98.7	Hombre con mosaico de cromosomas sexuales
Q98.8	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, especificadas
Q98.9	Anomalía de los cromosomas sexuales, fenotipo masculino, sin otra especificación
Q99	Otras anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte
Q99.0	Quimera 46,XX/46,XY
Q99.1	Hermafrodita verdadero 46,XX
Q99.2	Cromosoma X frágil

Q99.8	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas
Q99.9	Anomalía cromosómica, no especificada
R62.52	ESTATURA BAJA (NIÑOS)
T56.0	EFEECTO TÓXICO DE PLOMO Y SUS COMPUESTOS
T56.0X	Efecto toxico del plomo y sus compuestos
T56.0X1A	EFEECTO TOXICO DE COMPUESTOS DE PLOMO
T88.3	HIPERtermia maligna por (debida a) anestesia
X49	Envenenamiento accidental por, y exposición a otros productos químicos y sustancias nocivas, y los no especificados
Z15.89	SUSCEPTIBILIDAD GENETICA A OTRA ENFERMEDAD

ANEXO III: RELACIÓN ORPHA-CIE 10.

Se presentan los códigos CIE 10 que tienen asociado un ORPHA y su descripción. Son 5.768 los códigos ORPHA en la base del registro. Sin embargo, aquellos que tienen CIE 10 asociada son 957, que son los que se presentan en la siguiente tabla (Datos actualizados en agosto de 2021). Un mismo ORPHA puede estar asociado con varias CIE 10 y un CIE puede asociar varios ORPHA.

CIE 10 ES	ORPHANET	DESCRIPCIÓN
C40.0	319	Ewing sarcoma
C49.9	780	Rhabdomyosarcoma
C56	99912	Malignant dysgerminomatous germ cell tumor of the ovary
C62.12	363504	TUMOR TESTICULAR GERMINAL
C64	457246	Clear cell sarcoma of kidney
C64.1	654	Nephroblastoma
C71.6	616	Medulloblastoma
C71.9	251612	Pilocytic astrocytoma
	251877	Ganglioneuroblastoma
C74.90	635	Neuroblastoma
C79.89	91352	GERMINOMA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL
C83.5	99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia
C83.7	543	Burkitt lymphoma
C88.0	33226	Waldenström macroglobulinemia
C91.0	99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia
	99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia
	513	LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA
C92.0	98834	Acute myeloblastic leukemia with maturation
C92.5	517	Acute myelomonocytic leukemia
C96.0	99870	Letterer-Siwe disease
D16.9	404507	Chondromyxoid fibroma
D18.1	79486	Cystic hygroma
D33.3	2086	Optic pathway glioma
D44.4	54595	Craniopharyngioma
D45	729	POLICITEMIA VERA
D48.1	873	Desmoid tumor
D51.0	332	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR INTRINSECO
D55.0	466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency
D55.1	32	Glutathione synthetase deficiency

D56.0	846	Alpha-thalassemia
D56.1	848	Beta-thalassemia
	231214	BETA TALASEMIA MAIOR
	68364	HEMOGLOBINOPATIA
	330032	SINDROME DE HEMOGLOBINA LEPORE BETA TALASEMIA
D57.1	232	Sickle cell anemia
D57.2	251380	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-sickle cell disease syndrome
D58.0	822	Hereditary spherocytosis
D58.1	288	Hereditary elliptocytosis
D58.2	2132	Hemoglobin C disease
D58.8	1046	Lethal hemolytic anemia-genital anomalies syndrome
D59.1	56425	Cold agglutinin disease
D59.3	2134	Atypical hemolytic-uremic syndrome
D59.5	447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria
D59.6	90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria
D60.0	98872	Adult pure red cell aplasia
D60.1	98871	Transient erythroblastopenia of childhood
D61.0	84	Fanconi anemia
D61.01	124	Blackfan-Diamond anemia
D61.09	84	Fanconi anemia
D64.0	699	Pearson syndrome
	2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia
D64.3	75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia
D66	98878	HEMOFILIA A
D67	98879	Hemophilia B
	169799	HEMOFILIA B LEVE
D68.0	903	Von Willebrand disease
D68.1	329	Congenital factor XI deficiency
D68.2	326	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR V
	327	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR VII
	328	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR X
	330	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR XII
	331	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR XIII
	335	DEFICIENCIA CONGENITA DE FIBRINOGENO
	745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency
	325	DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR II
	98434	DEFICIENCIA COMBINADA HEREDITARIA DE FACTORES DE LA COAGULACION VITAMINA K DEPENDIENTES
	391320	COAGULOPATIA DEL ESTE DE TEXAS

D68.5	743	Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína S
	82	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina
	217467	Hereditary thrombophilia due to congenital histidine-rich (poly-L) glycoprotein deficiency
D68.59	743	Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína S
	82	Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina
D68.61	398097	Neonatal antiphospholipid syndrome
D69.0	761	VASCULITIS POR IG A/ SCHOLEIN HENOC
D69.1	274	Bernard-Soulier syndrome
D69.3	3002	TROMBOCITOPENIA INMUNE (PTI)
D69.41	1959	SINDROME DE EVANS
D69.42	3319	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
D69.49	851	TROMBOCITOPENIA PARIS-TROUSSEAU
	67044	TROMBOCITOPENIA CON ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA
	71290	TRASTORNO PLAQUETARIO FAMILIAR CON NEOPLASIA MIELOIDE ASOCIADA
	268322	TROMBOCITOPENIA HEREDITARIA CON PLAQUETAS NORMALES
D70.0	486	Autosomal dominant severe congenital neutropenia
D70.4	811	Shwachman-Diamond syndrome
D71	379	Chronic granulomatous disease
D72.0	279943	Hereditary neutrophilia
D72.1	3260	Idiopathic hypereosinophilic syndrome
D74.0	621	Hereditary methemoglobinemia
D74.8	464453	Acquired methemoglobinemia
D75.0	90042	Primary familial polycythemia
D76.1	540	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis
D76.3	139436	Multicentric reticulohistiocytosis
D80.0	229717	Isolated agammaglobulinemia
D80.3	183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency
D80.4	331235	Selective IgM deficiency
D80.5	183663	Hyper-IgM syndrome with susceptibility to opportunistic infections
D80.8	70593	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency
D81.0	33355	Reticular dysgenesis
D81.1	275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency
D81.3	277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency
D81.4	83471	Thymic aplasia

D81.89	397596	Activated PI3K-delta syndrome
D82.0	906	Wiskott-Aldrich syndrome
D82.1	567	SINDROME POR MICRODELECCION 22q11.2
D82.2	935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency
D82.4	2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome
D83.1	1572	Common variable immunodeficiency
D83.8	1572	Common variable immunodeficiency
D84.1	2966	Properdin deficiency
	100050	ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1
D86.0	797	SARCOIDOSIS
D86.1	797	SARCOIDOSIS
D86.2	797	SARCOIDOSIS
D86.3	797	SARCOIDOSIS
D86.8	797	SARCOIDOSIS
D86.9	797	SARCOIDOSIS
D89.1	91138	Cryoglobulinemic vasculitis
D89.82	3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome
D89.89	86861	Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease
E03.1	1226	Bamforth-Lazarus syndrome
	95712	ECTOPIA TIROIDEA
	95717	Idiopathic congenital hypothyroidism
	95711	HIPOTIROIDISMO CONGENITO POR ANOMALIA DEL DESARROLLO
	95714	HIPOTIROIDISMO CONGENITO PRIMARIO SIN ANOMALIA DE DESARROLLO DEL TIROIDES
E06.5	64744	IgG4-related thyroid disease
E11.2	93111	Renal cysts and diabetes syndrome
E11.9	552	MODY
E13.9	552	MODY
E16.3	438274	GCGR-related hyperglucagonemia
E16.4	913	Zollinger-Ellison syndrome
E20.8	2238	Familial isolated hypoparathyroidism
	36913	Autoimmune hypoparathyroidism
E21.0	417	HIPERPARATIROIDISMO PRIMARIO NEONATAL GRAVE
	99877	ADENOMA PARATIROIDEO FAMILIAR
	99878	HIPERPLASIA PARATIROIDEA PRIMARIA
	99879	HIPERPARATIROIDISMO AISLADO FAMILIAR
	99880	HIPERPARATIROIDISMO-SINDROME DE TUMOR DE MANDIBULA
E22.0	963	Acromegaly

E22.1	2965	Prolactinoma
	397685	HIPERPROLACTINEMIA FAMILIAR
E22.8	759	PUBERTAD PRECOZ CENTRAL
E23.0	478	SINDROME DE KALLMAN
	631	DEFICIENCIA AISLADA NO ADQUIRIDA DE LA HORMONA DE CRECIMIENTO
	432	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO NORMOSOMICO CONGENITO
	90695	Panhypopituitarism
	91350	Pituitary deficiency due to Rathke's cleft cysts
	91355	SINDROME DE SHEEHAN
E23.2	178029	Central diabetes insipidus
E23.6	52901	Isolated follicle stimulating hormone deficiency
E24.0	96253	Cushing disease
E25.0	90790	Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency
	90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
	315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal
	315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma virilizante simple
E25.8	91	Aromatase deficiency
E26.02	403	Familial hyperaldosteronism type I
E26.09	231580	Primary unilateral adrenal hyperplasia
E26.81	112	Bartter syndrome
E27.1	95700	HIPOPLASIA SUPRARRENAL FAMILIAR CON AUSENCIA DE LA HORMONA LUTEINIZANTE HIPOFISARIA
	361	DEFICIENCIA FAMILIAR DE GLUCOCORTICOIDES
	85138	ENFERMEDAD DE ADDISON
	95702	HIPOPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA CITOMEGALICA
	289548	INSUFICIENCIA SUPRARRENAL HEREDITARIA AISLADA POR DEFICIENCIA DE CYP11A1
E27.2	95409	Acute adrenal insufficiency
E27.40	427	Familial hypoadosteronism
E29.1	752	46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency
E31.0	3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2
E31.21	652	Multiple endocrine neoplasia type 1
E31.22	653	Multiple endocrine neoplasia type 2
E34.0	100093	Carcinoid syndrome
E34.3	633	Laron syndrome
	73273	Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance
	314811	Short stature due to GHSR deficiency
E34.51	99429	Complete androgen insensitivity syndrome

E34.8	508	Leprechaunism
E50.8	199285	Hereditary hypercarotenemia and vitamin A deficiency
E52	97352	Pellagra
E66.8	71529	Obesity due to melanocortin 4 receptor deficiency
E70.0	79254	FENILCETONURIA CLASICA
E70.1	79253	FENILCETONURIA LEVE
	293284	Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina
E70.21	882	Tyrosinemia type 1
E70.29	56	Alkaptonuria
E70.3	284804	ALBINISMO OCULAR
E70.30	3440	Waardenburg syndrome
E70.5	2224	Hypertryptophanemia
E71.0	511	ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE
	268145	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica
	268162	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia
	268173	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermitente
	268184	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce sensible a la tiamina
E71.110	33	ACIDEMIA ISOVALERICA
E71.111	66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia
E71.120	17	Fatal infantile lactic acidosis with methylmalonic aciduria
E71.121	35	Propionic acidemia
E71.19	6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
E71.3	26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
	42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
E71.310	5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
E71.311	42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
E71.312	26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
E71.313	26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
E71.314	157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
E71.318	156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency
E71.41	158	Systemic primary carnitine deficiency
E71.510	912	Zellweger syndrome
E71.511	44	Neonatal adrenoleukodystrophy
E71.52	43	X-linked adrenoleukodystrophy
E71.548	35706	Glutaric acidemia type 3

E72.01	214	Cystinuria
E72.02	2116	Hartnup disease
E72.03	534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe
E72.04	213	Cystinosis
E72.09	470	Lysinuric protein intolerance
E72.11	395	Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa
	622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica
	394	HOMOCISTINURIA CLASICA
E72.2	247546	CITRULINEMIA NEONATAL AGUDA TIPO 1
E72.23	247525	Citrullinemia type I
E72.29	147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency
E72.3	25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency
E72.4	415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome
E72.51	407	Glycine encephalopathy
E72.53	416	Primary hyperoxaluria
E72.8	22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
E73.0	53690	Congenital lactase deficiency
E74.01	364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency
E74.02	365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency
E74.04	368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency
E74.09	369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency
	57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency
	264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency
E74.11	2056	Essential fructosuria
E74.12	469	Hereditary fructose intolerance
E74.21	79238	Galactose epimerase deficiency
E74.39	35710	MALABSORCION DE GLUCOSA-GALACTOSA
	35122	DEFICIT CONGENITO DE SACARASA ISOMALTASA
E74.8	408	Isolated glycerol kinase deficiency
	69076	Familial renal glucosuria
E75.02	845	Tay-Sachs disease
E75.19	354	GM1 gangliosidosis
E75.2	280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal
	280293	Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher por una mutación en el gen AIMP1
E75.21	324	ENFERMEDAD DE FABRY
E75.22	355	ENFERMEDAD DE GAUCHER

E75.23	487	Krabbe disease
E75.240	77292	ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO A
E75.241	77293	ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO B
E75.242	646	ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C
E75.248	NA	DESCONOCIDO
E75.249	NA	DESCONOCIDO
E75.25	512	Metachromatic leukodystrophy
E75.29	135	CACH syndrome
	58	Alexander disease
	2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
E75.4	1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type
E75.5	75233	ENFERMEDAD DE WOLMAN
E76.0	93473	SINDROME DE HURLER
E76.01	93473	SINDROME DE HURLER
E76.1	580	Mucopolysaccharidosis type 2
E76.210	309297	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A
E76.22	581	Mucopolysaccharidosis type 3
E76.29	583	Mucopolysaccharidosis type 6
E77.0	576	Mucopolipidosis type II
E77.1	61	Alpha-mannosidosis
E77.8	324422	ALG13-CDG
E78.1	391665	Homozygous familial hypercholesterolemia
E78.6	14	Abetalipoproteinemia
	31154	HIPOBETALIPOPROTEINEMIA
E78.71	111	Barth syndrome
E78.89	530	Lipoid proteinosis
E79.1	510	Lesch-Nyhan syndrome
E79.8	30	Hereditary orotic aciduria
E80.0	79277	Congenital erythropoietic porphyria
E80.1	101330	Porphyria cutanea tarda
E80.20	79473	Porphyria variegata
E80.21	79276	Acute intermittent porphyria
E80.29	79273	Hereditary coproporphyria
E80.6	234	Dubin-Johnson syndrome
E83.01	905	ENFERMEDAD DE WILSON
E83.110	446	Neonatal hemochromatosis
	465508	Symptomatic form of hemochromatosis type 1
E83.31	89936	X-linked hypophosphatemia

E83.32	289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets
E83.39	436	HIPOFOSFATASIA
	35121	DEFICIENCIA DE FOSFATASA ACIDA LISOSOMAL
E83.42	2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement
E83.5	405	Familial hypocalciuric hypercalcemia
E83.52	405	Familial hypocalciuric hypercalcemia
E84	586	FIBROSIS QUISTICA
E84.0	586	FIBROSIS QUISTICA
E84.11	586	FIBROSIS QUISTICA
E84.19	586	FIBROSIS QUISTICA
E84.8	586	FIBROSIS QUISTICA
E84.9	586	FIBROSIS QUISTICA
E85.0	85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement
E85.8	85443	AL amyloidosis
E88.01	60	Alpha-1-antitrypsin deficiency
E88.1	528	Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy
E88.41	550	MELAS
E88.42	551	MERRF
E88.49	298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
E88.8	468726	Severe primary trimethylaminuria
	330050	Lethal encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect
	401869	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 1
E88.89	2398	LIPOMATOSIS SIMETRICA MULTIPLE/ ENFERMEDAD DE MADELUNG
	438075	Ketoacidosis due to monocarboxylate transporter-1 deficiency
F71	3077	X-linked intellectual disability-psychosis-macroorchidism syndrome
F72	3078	Severe X-linked intellectual disability, Gustavson type

F78	3078	Severe X-linked intellectual disability, Gustavson type
	101685	Rare non-syndromic intellectual disability
	488632	SINDROME DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL ASOCIADO AL GEN TBCK
	777	DISCAPACIDAD INTELECTUAL NO SINDROMICA LIGADA AL CROMOSOMA X
	500166	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen SIN3A por una mutación puntual
	528084	DISCAPACIDAD INTELECTUAL SINDROMICA SIN ESPECIFICAR
	464306	SINDROME DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL ASOCIADO AL GEN DYRK 1A
	98464	DISCAPACIDAD INTELECTUAL SINDROMICA LIGADA AL CROMOSOMA X
	329224	SINDROME DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL-DISMORFIA CRANEFACIAL-CRIPTORQUIDIA
	502434	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-reflujo gastroesofágico asociado al gen STAG1
	183757	DISCAPACIDAD INTELECTUAL RARA DE ORIGEN GENETICO
F79	101685	Rare non-syndromic intellectual disability
	777	DISCAPACIDAD INTELECTUAL NO SINDROMICA LIGADA AL CROMOSOMA X
	500166	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen SIN3A por una mutación puntual
	468678	Síndrome de discapacidad intelectual-microcefalia-estrabismo-alteraciones de la conducta
F84.2	778	Rett syndrome
	3095	Atypical Rett syndrome
F84.3	168782	Childhood disintegrative disorder
F99	528084	DISCAPACIDAD INTELECTUAL SINDROMICA SIN ESPECIFICAR
G04.01	391343	Fatal post-viral neurodegenerative disorder
G10	399	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON
	248111	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL
G11.0	1065	Aniridia-cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome
G11.1	95	ATAXIA DE FRIEDREICH
	1174	Síndrome de displasia cerebelosa-ataxia ectodermica
	1175	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana: Ataxia espinocerebelosa recesiva ligada al cromosoma X
	559	Síndrome de Marinesco-Sjögren
	96	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana.
	98	Ataxia de Charlevoix-Saguenay
	370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome
G11.2	1368	Cataract-ataxia-deafness syndrome
	98772	Spinocerebellar ataxia type 19/22
G11.3	100	Ataxia-telangiectasia

G11.4	1182	Spastic ataxia with congenital miosis
	100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3
	100988	Autosomal dominant spastic paraplegia type 6
	404473	Severe intellectual disability-progressive spastic diplegia syndrome
G11.8	97	Familial paroxysmal ataxia
G12.0	83330	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO I
G12.1	83418	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO II
	83419	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO III
	83420	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO IV
G12.21	803	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA
G12.29	1217	Spinal atrophy-ophthalmoplegia-pyramidal syndrome
	139547	Distal spinal muscular atrophy type 3
G12.8	65684	Monomelic amyotrophy
G12.9	70	Proximal spinal muscular atrophy
G14	2942	SINDROME POSTPOLIO
G23.1	683	Progressive supranuclear palsy
G23.2	225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis
G23.8	1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis
G24.1	256	Early-onset generalized limb-onset dystonia
G24.4	93958	Oromandibular dystonia
G31.01	100069	Semantic dementia
G31.89	51	Aicardi-Goutières syndrome
	59	Allan-Herndon-Dudley syndrome
	2836	PEHO syndrome
G36.0	71211	Neuromyelitis optica
G37.0	59298	Schilder disease
G37.3	139417	Acute transverse myelitis
G40.0	488613	SINDROME DE RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO-ANOMALIAS NEUROOFTALMOLOGICAS-CRISIS-DISCAPACIDAD INTELECTUAL
	98820	EPILEPSIA FOCAL FAMILIAR CON FOCOS VARIABLES
G40.3	1934	Early infantile epileptic encephalopathy
	36387	Generalized epilepsy with febrile seizures-plus
	64280	Childhood absence epilepsy
	79137	SINDROME DE EPILEPSIA GENERALIZA-DISCINESIA PAROXISTICA
	101998	EPILEPSIA RARA
G40.309	36387	Generalized epilepsy with febrile seizures-plus

G40.4	33069	Dravet syndrome
	442835	Undetermined early-onset epileptic encephalopathy
	101039	EPILEPSIA RESTRINGIDA A MUJERES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL
	101998	EPILEPSIA RARA
G40.8	183512	EPILEPSIA GENETICA RARA
G40.81	2382	Lennox-Gastaut syndrome
G40.9	98784	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy
G47.35	661	Ondine syndrome
G47.4	661	Ondine syndrome
G47.411	2073	Narcolepsy-cataplexy syndrome
G47.419	83465	Narcolepsy without cataplexy
G52.1	221098	Glossopharyngeal neuralgia
G60.0	640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies
	101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A
	466768	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Z
	64746	ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMICA DOMINANTE TIPO 2
G60.1	772	Infantile Refsum disease
G60.8	642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4
G61.81	2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
G63	85447	ATTRV30M amyloidosis
G70.2	590	Congenital myasthenic syndrome
G70.80	43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome
G70.89	206575	Rippling muscle disease with myasthenia gravis
G71.0	62	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2D
	34516	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1D
	98896	Duchenne muscular dystrophy
G71.1	273	DISTROFIA MIOTONICA DE STEINERT
G71.11	273	DISTROFIA MIOTONICA DE STEINERT
G71.12	614	Thomsen and Becker disease
G71.13	800	Schwartz-Jampel syndrome
G71.19	684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg
G71.2	596	X-linked centronuclear myopathy
	607	MIOPATIA NEMALINICA
	370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability
G71.3	298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
G72.3	681	Hypokalemic periodic paralysis

G72.41	611	Inclusion body myositis
G80.2	2131	Alternating hemiplegia of childhood
G90.3	102	Multiple system atrophy
G93.4	71277	Encephalopathy due to GLUT1 deficiency
G93.41	71277	Encephalopathy due to GLUT1 deficiency
G93.7	3096	Reye syndrome
G95.0	99857	Secondary syringomyelia
H18.51	98971	Posterior amorphous corneal dystrophy
H18.52	98954	Meesmann corneal dystrophy
H18.53	98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy
H18.54	98964	Lattice corneal dystrophy type I
H18.55	98969	Macular corneal dystrophy
H18.59	1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome
H20.0	2809	Familial recurrent peripheral facial palsy
	280914	UVEITIS ANTERIOR IDIOPATICA
H30.2	279914	Intermediate uveitis
H31.21	180	Choroideremia
H31.22	75377	Central areolar choroidal dystrophy
H31.23	414	Gyrate atrophy of choroid and retina
H35.5	1872	Cone rod dystrophy
H35.50	65	Leber congenital amaurosis
H35.51	898	Wagner disease
H35.52	791	Retinitis pigmentosa
H35.53	827	Stargardt disease
H35.54	1574	Retinal degeneration-nanophthalmos-glaucoma syndrome
H44.11	280921	Idiopathic panuveitis
H44.113	280921	Idiopathic panuveitis
H47.22	104	Leber hereditary optic neuropathy
H50.81	233	Duane retraction syndrome
H53.63	215	Congenital stationary night blindness
H90.3	90635	Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica dominante, tipo DFNA
	90636	Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva, tipo DFNB
H90.5	87884	Non-syndromic genetic deafness
I02.0	306731	Sydenham chorea
I02.9	306731	Sydenham chorea
I27.0	422	Idiopathic and/or familial pulmonary arterial hypertension
I40.1	329874	Idiopathic giant cell myocarditis
I42.0	154	Familial isolated dilated cardiomyopathy

I42.2	217601	Hypertrophic cardiomyopathy due to intensive athletic training
	99739	TRASTORNO FAMILIAR RARO CON MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA
I42.3	75565	Tropical endomyocardial fibrosis
I42.4	2022	Endomyocardial fibroelastosis
I42.5	75249	Familial isolated restrictive cardiomyopathy
I42.8	1349	Maternally-inherited cardiomyopathy and hearing loss
	293910	DISPLASIA VENTRICULAR ARRITMOGENICA FAMILIAR AISLADA DE PREDOMINIO DERECHO
I43	85451	ATTRV122I amyloidosis
I45.6	844	Lown-Ganong-Levine syndrome
I45.8	101016	Romano-Ward syndrome
	768	SINDROME DE QT LARGO FAMILIAR
I45.81	65283	Timothy syndrome
	768	SINDROME DE QT LARGO FAMILIAR
I47.2	3286	TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINERGICA (TORSADE DES POINTS)
I49.8	130	Brugada syndrome
I67.5	2573	Moyamoya disease
I73.1	36258	Buerger disease
I73.81	1956	Erythromelalgia
I77.8	820	SINDROME DE SNEDDON
I78.0	774	TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA
I82.0	131	Budd-Chiari syndrome
J61	2302	Asbestos intoxication
J67.0	99906	Farmer's lung disease
J67.2	99908	Pigeon-breeder lung disease
J67.8	99907	House allergic alveolitis
J82	724	Idiopathic acute eosinophilic pneumonia
J84.01	747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis
J84.02	60025	Pulmonary alveolar microlithiasis
J84.03	99930	Secondary pulmonary hemosiderosis
J84.112	2032	Idiopathic pulmonary fibrosis
J84.113	91364	Non-specific interstitial pneumonia
J84.114	79126	Acute interstitial pneumonia
J84.116	1302	Cryptogenic organizing pneumonia
J84.117	98852	Desquamative interstitial pneumonia
J84.2	79128	Lymphoid interstitial pneumonia
J84.81	538	Lymphangioleiomyomatosis
J84.82	99874	Adult pulmonary Langerhans cell histiocytosis

J84.83	217566	Chronic respiratory distress with surfactant metabolism deficiency
J84.841	217560	Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy
J84.842	217557	Pulmonary interstitial glycogenosis
J84.848	91359	Chronic pneumonitis of infancy
K20.0	73247	ESOFAGITIS EOSINOFILICA
K22.0	930	ACALASIA IDIOPATICA
K51.9	104012	ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL RARA
K52.81	2070	Eosinophilic gastroenteritis
K52.82	402035	Eosinophilic colitis
K55.3	391673	Necrotizing enterocolitis
K72.0	35063	Fulminant viral hepatitis
K74.3	186	COLANGITIS BILIAR PRIMARIA
	779	SINDROME DE REYNOLDS
K75.4	2137	HEPATITIS AUTOINMUNE
K76.89	79305	COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA TIPO 3
K91.2	95427	Secondary short bowel syndrome
L10.0	704	Pemphigus vulgaris
L10.2	79481	Pemphigus foliaceus
L10.4	79480	Pemphigus erythematosus
L12.0	703	PENFIGOIDE AMPOLLOSO
L12.1	46486	Mucous membrane pemphigoid
L12.8	63275	Pemphigoid gestationis
L13.0	1656	DERMATITIS HERPETIFORME
L13.1	48377	Subcorneal pustular dermatosis
L40.54	85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis
L43.8	31142	Oral erosive lichen
L66.1	525	LIQUEN PLANO PILAR
	505	Síndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur
	254492	ALOPECIA FRONTAL FIBROSANTE
L93.0	90281	LUPUS ERITEMATOSO DISCOIDE
L93.1	163525	Subacute cutaneous lupus erythematosus
L93.2	90280	Chilblain lupus
L94.0	779	SINDROME DE REYNOLDS
	90289	ESCLERODERMIA LOCALIZADA
L98.2	3243	SINDROME SWEET
M04.8	42642	PFAPA syndrome
M08.2	85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis
M08.3	85408	Rheumatoid factor-negative juvenile idiopathic arthritis

M08.4	85410	ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL OLIGOARTICULAR
	92	ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL
M08.40	85410	ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL OLIGOARTICULAR
M08.8	85438	Enthesitis-related juvenile idiopathic arthritis
M30.0	767	POLIARTERITIS NODOSA
M30.1	183	GRANULOMATOSIS EOSINOFILICA CON POLIANGITIS
M30.3	2331	Kawasaki disease
M30.8	404553	Vasculitis due to ADA2 deficiency
M31.0	375	ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR
	889	ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD/VASCULITIS LEUCOCITOCLASTICA
M31.1	54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura
M31.4	3287	Takayasu arteritis
M31.6	397	ARTERITIS DE CELULAS GIGANTES
M31.7	727	POLIANGEITIS MICROSCOPICA (PAM)
M32	2027	SINDROME DE JONES/ SINDROME DE FIBROMATOSIS GINGIVAL-SORDERA PROGRESIVA
	536	LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO
M32.1	536	LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO
M32.8	536	LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO
M32.9	93552	Pediatric systemic lupus erythematosus
	536	LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO
M33.0	93672	Juvenile dermatomyositis
M34.0	90291	Systemic sclerosis
M34.1	90291	Systemic sclerosis
M34.9	90291	Systemic sclerosis
M35.00	289390	SINDROME DE SJÖGREN PRIMARIO
M35.1	809	Mixed connective tissue disease
M35.2	117	Behçet disease
M35.3	93569	POLIMIALGIA REUMATICA
M35.8	81	Antisynthetase syndrome
M85.08	93277	DISPLASIA FIBROSA MONOSTOTICA
M89.8	435804	Short stature-advanced bone age-early-onset osteoarthritis syndrome
N01.9	280569	Rapidly progressive glomerulonephritis
N04	69061	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome
	357502	SINDROME NEFROTICO IDIOPATICO
N04.0	69061	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome
N04.2	97560	Idiopathic membranous glomerulonephritis
N04.3	656	Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome

N04.8	656	Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome
N08	340	Hemorrhagic fever-renal syndrome
N15.8	358	Gitelman syndrome
N25.1	223	Nephrogenic diabetes insipidus
P35.0	290	Congenital rubella syndrome
P35.1	294	Fetal cytomegalovirus syndrome
P94.2	522077	Síndrome de hipotonía infantil-anomalías oculomotoras-movimientos hiperkinéticos-retraso del desarrollo
Q00.0	945	Acalvaria
Q00.1	63260	Craniorachischisis
Q00.2	63259	Iniencephaly
Q01.9	199647	Isolated encephalocele
Q02	1665	SECUENCIA DISRUPTIVA DEL CEREBRO FETAL ESPORADICA
	99742	MICROCEFALIA LETAL TIPO AMISH
	199642	MICROCEFALIA CONGENITA AISLADA
	209370	ENCEFALOPATIA GRAVE DE INICIO NEONATAL CON MICROCEFALIA
	2514	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSOMICA DOMINANTE
	2512	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSOMICA RECESIVA
	447997	Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal
Q04.1	268936	Isolated arhinencephaly
Q04.2	2162	Holoprosencephaly
	93925	HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR
Q04.3	475	Joubert syndrome
	452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia
	137831	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia syndrome
	163937	X-linked intellectual disability, Najm type
Q04.4	3157	Septo-optic dysplasia spectrum
Q04.5	2477	Megalencephaly
Q04.6	799	Schizencephaly
Q04.8	1261	Bonnemann-Meinecke-Reich syndrome
Q05.0	93969	Myelomeningocele
Q05.1	93969	Myelomeningocele
Q05.2	93969	Myelomeningocele
Q05.4	93969	Myelomeningocele
Q05.5	93969	Myelomeningocele
Q05.6	93969	Myelomeningocele
Q05.7	93969	Myelomeningocele
Q05.8	93969	Myelomeningocele

Q05.9	3176	Spina bífida-hypospadias syndrome
Q06.0	268868	Isolated amyelia
Q06.2	1671	Diastematomyelia
Q06.8	831	Congenital cervical spinal stenosis
Q07.8	1532	Gómez-López-Hernández syndrome
Q10.0	91411	Congenital ptosis
Q10.6	91416	Isolated congenital alacrima
Q11.2	568	Microphthalmia, Lenz type
Q12.0	162	Cataract-glaucoma syndrome
Q12.1	1885	Isolated ectopia lentis
Q12.2	1473	Uveal coloboma-cleft lip and palate-intellectual disability
Q12.3	83461	Congenital primary aphakia
Q13.0	98944	Coloboma of iris
Q13.1	250923	Isolated aniridia
Q13.3	91490	Isolated congenital sclerocornea
Q13.4	708	Peters anomaly
Q13.81	782	Axenfeld-Rieger syndrome
Q13.89	1377	Cataract-microcornea syndrome
Q14.0	91495	Persistent hyperplastic primary vitreous
Q14.1	792	X-linked retinoschisis
Q14.2	35737	Morning glory syndrome
Q14.8	98942	Coloboma of choroid and retina
Q15.0	98976	Congenital glaucoma
Q15.8	397618	Foveal hypoplasia-optic nerve decussation defect-anterior segment dysgenesis syndrome
Q16.0	93976	Anotia
Q16.1	93976	Anotia
Q16.3	162526	Isolated congenital auditory ossicle malformation
Q16.5	90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia
Q18.0	141013	First branchial cleft anomaly
Q18.1	155838	Pinnae fistula or cyst
Q18.8	1297	Branchio-oculo-facial syndrome
Q20.0	3384	Truncus arteriosus
Q20.1	3426	Double outlet right ventricle
Q20.3	860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries
	216675	TRANSPOSICION DE LAS GRANDES ARTERIAS
Q20.4	1464	Univentricular heart
Q20.5	216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries
Q20.8	1677	Familial idiopathic dilatation of the right atrium

Q21.0	49827	SINDROME DE ANEMIA MEGALOBlastica SENSIBLE A LA TIAMINA/ SINDROME DE ROGERS
	99092	ANEURISMA DEL SEPTO INTERVENTRICULAR
	99094	SINDROME DE LAUBRY-PEZZI
	99095	DEFECTO CONGENITO DE GERBODE
Q21.2	1329	Complete atrioventricular canal
	1330	Partial atrioventricular canal
Q21.3	3303	Tetralogy of Fallot
Q22.1	3189	Congenital pulmonary valve stenosis
Q22.2	99048	Pulmonary valve agenesis-intact ventricular septum-persistent ductus arteriosus syndrome
Q22.4	1209	Tricuspid atresia
Q22.5	1880	Ebstein malformation
Q23.0	3093	Congenital aortic valve stenosis
Q23.1	402075	VALVULA AORTICA BICUSPIDE FAMILIAR
Q23.2	1205	Mitral atresia
Q23.3	95465	Cleft mitral valve
Q23.4	2248	Hypoplastic left heart syndrome
Q24.0	1666	Dextrocardia
Q24.1	95854	Levocardia
Q24.2	99098	Cor triatriatum dexter
Q24.4	3092	Fixed subaortic stenosis
Q24.5	2041	Coronary arterial fistulas
Q24.6	60041	Congenital heart block
Q24.8	1055	Fetal left ventricular aneurysm
Q25.1	1457	Aorta coarctation
Q25.49	2299	Aortic arch interruption
Q25.5	1207	Pulmonary atresia with ventricular septal defect
Q25.6	99084	Peripheral pulmonary stenosis
Q25.72	2038	Pulmonary arteriovenous malformation
Q25.79	980	Absence of the pulmonary artery
Q26.0	99122	Congenital stenosis of the inferior vena cava
Q26.2	99125	Congenital total pulmonary venous return anomaly
Q26.3	3188	Congenital pulmonary veins atresia or stenosis
Q26.8	185	Scimitar syndrome
Q27.8	1059	Blue rubber bleb nevus
Q28.2	1053	Vein of Galen aneurysm
Q28.3	97339	Dural sinus malformation
Q28.8	42775	PHACE syndrome
Q30.1	1134	Isolated arrhinia

Q30.2	2695	Bifid nose
Q30.8	922	Familial nasal acilia
Q31.0	2374	Congenital laryngeal web
Q31.1	141121	Congenital subglottic stenosis
Q31.3	2372	Laryngocele
Q31.5	2373	Congenital laryngomalacia
Q31.8	1202	Larynx atresia
Q32.1	2004	Laryngotracheoesophageal cleft
Q32.4	2040	Congenital bronchobiliary fistula
Q33.0	2444	Congenital pulmonary airway malformation
Q33.2	3161	Congenital pulmonary sequestration
Q33.3	984	Pulmonary agenesis
Q33.6	2257	Primary pulmonary hypoplasia
Q33.8	1928	Congenital lobar emphysema
Q34.8	244	Primary ciliary dyskinesia
Q35.1	101023	Cleft hard palate
Q35.3	99772	Cleft velum
Q35.9	155878	Submucosal cleft palate
Q36.0	141291	Cleft lip and alveolus
Q36.1	2006	Median cleft lip/mandibule
Q36.9	141291	Cleft lip and alveolus
Q37.0	199306	Cleft lip/palate
Q37.1	199306	Cleft lip/palate
Q37.5	199306	Cleft lip/palate
Q37.8	199306	Cleft lip/palate
Q37.9	199306	Cleft lip/palate
Q38.0	888	Van der Woude syndrome
Q38.3	141071	Digestive duplication cyst of the tongue
Q38.4	86815	Aplasia of lacrimal and salivary glands
Q38.6	171723	White sponge nevus
Q39.0	1199	Esophageal atresia
Q39.1	1199	Esophageal atresia
Q39.2	454750	Isolated tracheoesophageal fistula
Q39.5	929	Achalasia-microcephaly syndrome
Q39.6	91358	Congenital esophageal diverticulum
Q39.8	100047	Esophageal duplication cyst
Q40.2	199293	Congenital microgastria
Q41.9	1201	Atresia of small intestine
Q42.9	1198	Colonic atresia

Q43.0	490	Omphalomesenteric cyst
Q43.1	388	Hirschsprung disease
	2152	Mowat-Wilson syndrome
	261552	Síndrome de Mowat-Wilson por una mutación puntual en el gen ZEB2
Q43.3	620	Common mesentery
Q43.8	2241	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome
Q44.0	440987	Isolated agenesis of gallbladder
Q44.2	30391	Isolated biliary atresia
Q44.6	2924	Isolated polycystic liver disease
Q44.7	52	Alagille syndrome
Q45.0	2805	Partial pancreatic agenesis
Q45.1	675	Annular pancreas
Q45.3	674	Accessory pancreas
Q45.8	238	Digestive duplication
Q51.0	180142	Agenesis and aplasia of uterine body
Q51.2	2438	Hand-foot-genital syndrome
Q51.5	180145	Uterine cervical aplasia and agenesis
Q52.0	96269	Isolated partial vaginal agenesis
Q52.4	65681	Vaginal atresia
Q55.0	983	Testicular regression syndrome
Q55.23	2842	Penoscrotal transposition
Q55.4	48	Congenital bilateral absence of vas deferens
Q55.8	2856	Persistent Müllerian duct syndrome
Q56.3	2983	Disorder of sex development-intellectual disability syndrome
Q60.0	93100	AGENESIA RENAL UNILATERAL
Q60.2	411709	Renal agenesis
Q60.5	93101	Renal hypoplasia
Q61.1	731	Autosomal recessive polycystic kidney disease
Q61.2	730	Autosomal dominant polycystic kidney disease
Q61.4	93108	DISPLASIA RENAL
	1851	DISPLASIA RENAL MULTIQUISTICA
Q61.5	655	Nephronophthisis
Q62.0	2190	Congenital hydronephrosis
Q63.8	3033	Renal tubular dysgenesis
Q64.2	93110	Posterior urethral valve
Q64.39	105	Atresia of urethra
Q64.4	488	Urachal cyst
Q67.3	35098	PLAGIOCEFALIA AISLADA

Q67.4	1241	Bencze syndrome
Q68.2	295034	Congenital knee dislocation
Q68.8	115	Congenital contractural arachnodactyly
Q70.4	2935	Crossed polysyndactyly
Q70.9	3248	Distal symphalangism
Q73.8	1118	Fibular aplasia-ectrodactyly syndrome
Q74.0	1452	Cleidocranial dysplasia
Q74.2	2110	Hallux varus-preaxial polysyndactyly syndrome
Q74.3	1143	Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita
Q74.8	503	Autosomal dominant Larsen syndrome
Q75.0	1225	Baller-Gerold syndrome
Q75.3	397612	Macrocephaly-developmental delay syndrome
	210548	SINDROME DE MACROCEFALIA.DISCAPACIDAD INTELECTUAL-AUTISMO
Q75.4	245	Nager syndrome
Q75.8	1248	Maxillonasal dysplasia
Q76.1	2345	Isolated Klippel-Feil syndrome
Q76.3	2899	Brachyolmia-amelogenesis imperfecta syndrome
Q76.49	1797	Autosomal dominant spondylocostal dysostosis
Q76.7	93942	Celosomia
Q76.8	2311	Autosomal recessive spondylocostal dysostosis
Q77.1	2655	Thanatophoric dysplasia
Q77.2	474	Jeune syndrome
Q77.3	93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1
	93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5
Q77.4	429	Hypochondroplasia
	15	Achondroplasia
Q77.6	289	Ellis Van Creveld syndrome
Q77.7	93279	Mild spondyloepiphyseal dysplasia due to COL2A1 mutation with early-onset osteoarthritis
	93347	Anauxetic dysplasia
	93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations
	94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
Q77.8	240	Léri-Weill dyschondrosteosis
	40	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type
Q78.0	666	OSTEOGENESIS IMPERFECTA
	216796	OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO 1
Q78.1	249	Fibrous dysplasia of bone
Q78.2	53	Albers-Schönberg osteopetrosis
Q78.3	1328	Camurati-Engelmann disease

Q78.4	296	Enchondromatosis
Q78.8	174	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
Q79.0	2140	Congenital diaphragmatic hernia
Q79.2	660	Omphalocele
Q79.3	2368	Gastroschisis
Q79.4	2970	Prune belly syndrome
Q79.6	198	Occipital horn syndrome
Q79.8	2911	Poland syndrome
	2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome
Q80.1	281090	Syndromic recessive X-linked ichthyosis
Q80.3	312	Epidermolytic ichthyosis
Q80.4	457	Harlequin ichthyosis
Q80.8	455	Superficial epidermolytic ichthyosis
Q82.0	1414	Cholestasis-lymphedema syndrome
Q82.2	66646	MASTOCITOSIS CUTANEA
Q82.3	464	Incontinentia pigmenti
Q82.4	79373	SINDROME DISPLASIA ECTODERMICA
	1401	SINDROME CHANDS
	181	DISPLASIA ECTODERMICA HIPOHIDROTICA LIGADA AL CROMOSOMA X
Q82.5	624	Familial multiple nevi flammei
Q82.8	218	QUERATOSIS FOLICULAR/ ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE
	38	ACROQUERATOELASTOIDOSIS DE COSTA
	2841	PENFIGO BENIGNO FAMILIAR/ ENFERMEDAD DE HAILEY-HAILEY
	1775	Dyskeratosis congenita
	86918	Diffuse palmoplantar keratoderma-acrocyanosis syndrome
Q85.01	636	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1
	363700	Neurofibromatosis tipo 1 por una mutación en el gen NF1 o una delección intragénica
Q85.02	637	Neurofibromatosis type 2
Q85.03	93921	Neurofibromatosis type 3
Q85.09	137605	Legius syndrome
Q85.1	805	ESCLEROSIS TUBEROSA
Q85.8	201	Cowden syndrome
Q86.0	1915	Fetal alcohol syndrome
Q86.1	1912	Fetal hydantoin syndrome

Q87.0	374	Goldenhar syndrome
	794	Saethre-Chotzen syndrome
	2322	Kabuki syndrome
	2896	Pitt-Hopkins syndrome
	53271	Muenke syndrome
	404448	ADNP-related multiple congenital anomalies-intellectual disability-autism spectrum disorder
Q87.1	191	Síndrome de Cockayne
	199	Síndrome de Cornelia de Lange
	500	Síndrome de Noonan
	648	Noonan syndrome
	140	Campomelic dysplasia
	739	SINDROME DE PRADER WILLI
	2616	3M syndrome
	915	Aarskog-Scott syndrome
	1465	Coffin-Siris syndrome
	319182	Wiedemann-Steiner syndrome
	314795	SHOX-related short stature
	398069	SINDROME SIMILAR A PRADER WILLI ASOCIADO A GEN MAGEL 2
	3107	SINDROME DE ROBINOW AUTOSOMICO DOMINANTE
Q87.2	392	Holt-Oram syndrome
	783	Rubinstein-Taybi syndrome
	71289	Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome
	457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento
Q87.3	373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
	561	Síndrome de Marshall-Smith
	744	Síndrome de Proteus
	821	Síndrome de Sotos
	116	SINDROME DE BECKWITH WIEDEMANN
	60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome
	404443	Tall stature-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome
Q87.4	558	SINDROME DE MARFAN
	284963	SINDROME DE MARFAN TIPO 1
Q87.40	558	SINDROME DE MARFAN
Q87.5	3242	Renpenning syndrome
	90653	SINDROME DE STICKLER TIPO 1

Q87.8	193	Cohen syndrome
	2332	KBG syndrome
	2886	TARP syndrome
	3071	Costello syndrome
	85279	Syndromic X-linked intellectual disability due to JARID1C mutation
	261494	SINDROME KLEEFSTRA
	363611	Intellectual disability-feeding difficulties-developmental delay-microcephaly syndrome
Q87.81	63	Alport syndrome
Q87.89	776	X-linked intellectual disability with marfanoid habitus
	2332	KBG syndrome
	3051	Intellectual disability-sparse hair-brachydactyly syndrome
	3071	Costello syndrome
	2712	Oculofaciocardiodental syndrome
	1340	Cardiofaciocutaneous syndrome
	85287	X-linked intellectual disability, Siderius type
	480880	X-linked female restricted facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability
	397933	Severe intellectual disability-progressive postnatal microcephaly-midline stereotypic hand movements syndrome
	412069	AHDC1-related intellectual disability-obstructive sleep apnea-mild dysmorphism syndrome
Q89.01	97548	Ivemark syndrome
Q89.1	95700	HIPOPLASIA SUPRARRENAL FAMILIAR CON AUSENCIA DE LA HORMONA LUTEINIZANTE HIPOFISARIA
Q89.3	101063	Situs inversus totalis
Q89.7	2697	Arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome
Q89.8	138	CHARGE syndrome
	2322	Kabuki syndrome
	474347	ANOMALIA CONGENITA RARA DEL SEPTO VENTRICULAR
Q90	870	Down syndrome
Q90.0	870	Down syndrome
Q91.3	3380	Trisomy 18
Q91.7	3378	Trisomy 13
Q92.3	217385	17p13.3 microduplication syndrome
	238446	15q11q13 microduplication syndrome

Q92.8	195	Cat-eye syndrome
	1695	Non-distal trisomy 10q
	1713	17p11.2 microduplication syndrome
	96072	4p16.3 microduplication syndrome
	250994	1q21.1 microduplication syndrome
	261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome
	262914	DELECCION PARCIAL BRAZO LARGO CROMOSOMA 10
	262950	DUPLICACION PARCIAL DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 15
	262968	DUPLICACION PARCIAL DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 17
	262698	DUPLICACION PARCIAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 2
Q93.3	280	Wolf-Hirschhorn syndrome
Q93.4	281	Monosomy 5p
Q93.5	819	Smith-Magenis syndrome
	72	SINDROME DE ANGELMAN
	1001	2q37 microdeletion syndrome
	1590	Distal monosomy 13q
	1617	2q24 microdeletion syndrome
	1636	Distal monosomy 7q36
	48652	Monosomy 22q13
	199318	15q13.3 microdeletion syndrome
	251019	2q32q33 microdeletion syndrome
	251056	6q25 microdeletion syndrome
	251071	8p23.1 microdeletion syndrome
	261183	15q11.2 microdeletion syndrome
	261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome
	261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome
	261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome
	293948	1p21.3 microdeletion syndrome
	313781	20p13 microdeletion syndrome
	261811	MONOSOMIA PARCIAL DEL CROMOSOMA 10
	261866	DELECCION PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 2
	261826	DELECCION PARCIAL CROMOSOMA 16
Q93.51	72	SINDROME DE ANGELMAN

Q93.59	352665	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3
	261771	DELECCION PARCIAL CROMOSOMA 2
	261826	DELECCION PARCIAL CROMOSOMA 16
	261875	DELECCION PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 3
	261956	DELECCION PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16
Q93.8	904	Williams syndrome
Q93.81	567	SINDROME POR MICRODELECCION 22q11.2
Q93.88	819	Smith-Magenis syndrome
	531	Miller-Dieker syndrome
Q93.89	574	Monosomy 21
	904	Williams syndrome
Q95.2	1895	Edinburgh malformation syndrome
Q96	881	Turner syndrome
Q96.4	881	Turner syndrome
Q96.9	881	Turner syndrome
Q97.0	3375	Trisomy X
Q97.1	9	Tetrasomy X
Q97.8	263717	ANOMALIA NUMERICA DEL CROMOSOMA X CON FENOTIPO FEMENINO
Q98.1	96264	49,XXXXY syndrome
Q98.5	8	47,XYY syndrome
Q98.7	1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis
Q98.8	10	48,XXYY syndrome
Q99.2	908	SINDROME DEL X FRAGIL
	449291	Symptomatic form of fragile X syndrome in female carrier
Q99.8	884	Tetrasomy 12p
	3306	Duplication/inversion 15q11
	280558	Warsaw breakage syndrome
	284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome
	254807	SINDROME DE DELECCION MULTIPLE DE ADN MITOCONDRIAL
R62.52	98053	ENFERMEDAD GENETICA RARA
T88.3	466650	Exercise-induced malignant hyperthermia
Z15.89	98053	ENFERMEDAD GENETICA RARA

ANEXO IV: CONJUNTO MÍNIMO DE DATOS DEL RERCyL. CONCEPTOS BÁSICOS DEL REGISTRO Y RELACIÓN DE ENVÍO AL REGISTRO ESTATAL

En el siguiente anexo se incluye la información recogida en la descripción y contenido de los ficheros que la CCAA envía al REER. Este apartado incluye, por tanto, conceptos **básicos** para comprender el funcionamiento del registro y, en general, los términos comunes entre los diversos registros autonómicos y el registro estatal.

Se estructura en los dos ficheros que se envían anualmente al REER, por un lado, el **fichero con los datos identificativos** y, por otro, **los datos de la enfermedad (datos del caso)**.

Cuando se hace mención a “tipos de valores”, “obligatoriedad del dato”, etc se refiere a las características a tener en cuenta por la Unidad Central para el envío de los datos al REER. Para más información puede consultarse el Anexo III del Manual de Procedimientos del REER <https://reer.isciii.es>.

En resumen, el interés de las Unidades Periféricas en este anexo sería sobre todo:

- Conocer los conceptos mínimos del registro y unificar criterios.
- Conocer cuál es el uso posterior de estos datos y cómo se tratan en los envíos desde el RERCyL al REER.
- Conocer los principales problemas y comentarios producidos en la comunicación entre ambos registros tras realizar el primer envío en el año 2020.

Igualmente, al final se incluye un tercer grupo de variables exclusivas del RERCyL, que son explicadas como concepto básico.

FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS

DATOS DEL INDIVIDUO

Número de la variable	Nombre de la variable	Descripción	Valores validos	Fuente de datos	¿Obligatoria?
1	CA declarante	CA que declara el caso. Código de dos dígitos del INE independiente para cada CA	07: CYL	CA	Sí, no permite valores nulos.
2	Fecha y hora	Fecha y hora del envío al REER. (Timestamp ISO con la forma aaaammddThhmmss)		CA	Sí, no permite valores nulos.
COMENTARIO: La fecha y hora se procesan como fecha UTC. España tiene esa fecha en horario de verano pero en horario de invierno tenemos UTC+1 por lo que el envío se ha de realizar una hora después de la creación del fichero o modificarse a mano.					
3	Nº registro autonómico	Identificador autonómico asignado por la CA a cada individuo	Conjunto numérico	CA	Sí, además debe ser único en el fichero(aunque el mismo paciente

					tuviese dos o más enfermedades raras)
4	Nº de registro estatal	Número asignado por el REER a cada individuo una vez que haya sido incorporado a su base de datos	Conjunto numérico	ISCI	Sí, en el primer envío admite valores nulos*. Una vez definido- segundo envío y posteriores- no.
*Valor nulo se representa con <i>null flavour</i>					
5	Grupo de variables de identificación	Conjunto formado por: Código único del SNS, CIP autonómico, número de documento identificativo (DNI, NIE, NIF o pasaporte).	Conjunto numérico	CA	Sí, al menos hay que enviar uno de este grupo. El código único del SNS tiene especial interés.
COMENTARIO: EL código del SNS es asignado por el Ministerio de Sanidad y suele empezar por B. Ejemplo: BBBB000001. El CIP autonómico es su homólogo a nivel autonómico y empieza por CYL. Ejemplo: CYL255123456. En caso de enviar un documento identificativo, se ha de indicar que tipo de documento es con valor 1 (DNI, NIF, NIE) o 2 (pasaporte). Por tanto tendremos aquí las subvariables: 5.1: Código SNS (el más recomendable para rellenar) 5.2: CIP AUTONÓMICO 5.3 NÚMERO DE DOCUMENTO 5.4 TIPO DE DOCUMENTO (Obligatoria solo si existe la 5.3)					

6	Grupo de variables de nombre y apellidos del individuo	Nombre (6.1), primer apellido (6.2) y segundo apellido (6.3)	Cadena de caracteres	CA	Sí, el segundo apellido permite valores nulos en caso de no existir
7	Fecha nacimiento	Año, mes y día que consta en la Tarjeta Individual Sanitaria, documento identificativo o en el historial clínico del paciente. (Fecha ISO aaaammdd)	Cadena de caracteres	CA	Sí, no permite valores nulos. Esta fecha tiene que ser igual o anterior al resto de fechas del fichero.
8	Sexo	Sexo del individuo asignado al nacer	0=Hombre 1=Mujer 2=Indeterminado	CA	Sí, pero permite valores nulos.
9	País de nacimiento	Código del país del individuo según código internacional normalizado de 3 letras (ISO 3166-1 Alfa 3)	3 caracteres Ej: ESP	ISO	Sí, pero permite valores nulos
10	Grupo de variables del domicilio del individuo	Grupo de variables del domicilio de residencia del individuo en el momento de su inclusión/actualización en registro de la CA. Tenemos país de domicilio (10.1), CA (10.2), provincia (10.3), municipio (10.4) y código postal (10.5)	Los aportados por ISO e INE	ISO e INE	El país es obligatorio sin permitir valores nulos. El resto son opcionales
COMENTARIO: El país se codificará como el país de nacimiento (código internacional normalizado de 3 letras ISO 3166-1 Alfa 3). El resto se codificará a partir de las tablas del INE. Destacamos los siguientes valores:					

Castilla y León: 07

Provincias: León: 24 Zamora: 49 Salamanca: 37 Palencia: 34 Valladolid: 47 Ávila: 05 Burgos: 09 Segovia: 40 Soria: 42

Municipios: Son 6 dígitos por municipio, los 2 primeros son los de la provincia. Consultar en:

<https://www.ine.es/daco/daco42/codmun/codmunmapa.htm>

Código postal: 5 dígitos correspondiente al código postal

11 Grupo de variables del estado vital

11.1	Defunción	Indica si el individuo ha fallecido o está vivo	0=Vivo 1=Muerto	TIS, INE	Obligatoria, permite valores nulos*
*La posibilidad de enviarlo como valor nulo ha generado problemas en el Informe de Prevalencia del REER 2020 al desconocer qué pacientes estaban fallecidos cuando aparecía el <i>null flavor</i> y cuáles no. Previsiblemente, en próximos envíos, no podrá ser valor nulo.					
11.2	Fecha de defunción	Año, mes y día de fallecimiento del individuo. Si solo conocemos el año será el 1 de enero o el 1 del mes que conste si no hay fecha exacta. Fecha ISO aaaammdd	Cadena de caracteres	TIS, Reg. Mortalidad	Sí, permite valores nulos. Deberá ser igual o posterior a la fecha de nacimiento.

11.3	Causa defunción	Enfermedad o lesión que inicio la cadena de acontecimientos hacia la muerte.	Código CIE 10	Reg. mortalidad	Opcional
11.4	Fecha último estado vital del individuo	Año, mes y día en el que se constató el estado vital. Coincidirá con la fecha de defunción en estado vital "muerto". Si solo conocemos el año será el 1 de enero o el 1 del mes que conste si no hay fecha exacta Fecha ISO aaaammdd	Cadena de caracteres	HC y otros	Opcional

FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS

DATOS DE LA ENFERMEDAD: Es posible que un mismo individuo tenga varias enfermedades raras

Número de la variable	Nombre de la variable	Descripción	Valores validos	Fuente de datos	¿Obligatoria?
12	Nombre de la enfermedad	Nombre literal de la enfermedad. Es un texto libre que hace referencia a la enfermedad que padece el individuo.	Cadena de caracteres mayúsculas sin acentos		No
13	Grupo de codificación de la enfermedad	Sistema(s) en el que está codificada la enfermedad.	Los valores correspondientes al sistema. (1-10)	Fuente de captación	Sí. Enviar obligatoriamente ORPHA Y SNOMED.
<u>COMENTARIO:</u> Actualmente el RERCyL posee 3 sistemas de información principales: La CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) con sus versiones 9MC y 10 ES. Este es el sistema prioritario de las fuentes de captación y, por tanto, el que se usa mayoritariamente. Sin embargo, el REER obliga a enviar los datos con codificación ORPHA (un sistema específico de enfermedades raras creado por ORPHANET, referencia europea en EERR) y SNOMED CT. Por ello, el RERCyL ha comenzado a implementar el sistema ORPHA que es añadido en el proceso de validación a los casos de forma individual. Las equivalencias entre sistemas producen que, en ocasiones, una misma CIE 10 tenga varios ORPHA y que, al validarse el caso, el validador tenga que					

escoger entre varios ORPHA propuestos (Ver Anexo V) El sistema SNOMED CT es añadido desde los servicios centrales del RERCyL para su correcto envío.

Así, tendríamos:

- CIE 9 MC: De uso “histórico” para aquellos casos que se cargaron cuando su uso era generalizado. En el RERCyL lo mantenemos pues su uso puede resultar interesante para discriminar casos. En el envío al REER no se rellena.
- CIE 10 ES: El sistema de codificación principal. El análisis de qué enfermedades estudiar se hace a partir del análisis de los códigos de este sistema. Se puede consultar en <https://eciemaps.mscbs.gob.es/ecieMaps/browser/metabuscador.html>
- ORPHA: Sistema generado por ORPHANET de uso preferente para enfermedades raras. Sería el sistema ideal para ellas pues es muy adaptable pero únicamente una fuente de captación lo usa. Se puede consultar en: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- Resto de sistemas: Algunas fuentes aportan otros códigos. Los mantenemos en el RERCyL pero solo a título de codificaciones secundarias.

Así los códigos correspondientes a cada sistema sería: **ORPHA (1)**, CIE 9 MC (2), CIE 10 (3), CIE 10 ES (4), CIE 10 BPA (5), **SNOMED CT** (6) OMIM (7), EDTA ANTIGUO (8), EDTA NUEVO (9) Y HPO (10). El REER acepta todos estos sistemas codificados con su número correspondiente, pero obligatorios son los marcados en negrita. En el envío al REER se enviaron estos dos y CIE 10 ES (4)

--

Número de la variable	Nombre de la variable	Descripción	Valores validos	Fuente de datos	¿Obligatoria?
14	Fuente de captación	Fuente de información en la que la CA capta el caso	Los indicados en el comentario inferior	Fuentes de captación	Sí, permite valores nulos. Admite valores múltiples.
COMENTARIO: Los valores de la variable son los siguientes; aparecen subrayadas las fuentes de captación que nutren actualmente al RERCyL. - Notificación de un profesional sanitario. Valor 1 - <u>HC de Atención Primaria</u> Valor 2 - HC Atención Hospitalaria Valor 3 - HC electrónica Valor 4 - <u>Registro de actividad de atención especializada (RAE-CMBD)</u> Valor 5 - <u>Registro de cribado neonatal/metabolopatías</u> Valor 6 - Registro de anomalías congénitas Valor 7 - <u>Registro de enfermedades renales crónicas</u> Valor 8 - <u>Registro de información de medicamentos</u> Valor 9 - <u>Registro de mortalidad</u> Valor 10 - Laboratorio de genética/genómica Valor 11 - Laboratorio hematológico Valor 12					

- CSUR **Valor 13**
- Registro de organizaciones de pacientes (previa verificación del consentimiento informado del paciente) **Valor 14**
- Registro de Enfermedades de Declaración Obligatoria **Valor 15**
- Registro de instituciones sociales y educativas **Valor 16**
- Registros llevados a cabo por investigadores en EERR **Valor 17**
- Registro de incapacidad temporal **Valor 18**
- Sistema de información del fondo de Cohesión **Valor 19**
- Otros **Valor 99**

15	Fecha de captación	Fecha que aparece en la fuente de captación de entrada del caso. Si hay diferentes, se usará la más antigua. Si no se conoce, será la fecha de notificación al registro autonómico. Es una fecha ISO aaaammdd	Cadena de caracteres	Fuente de captación	Sí, no permite valores nulos
16	Bases del diagnóstico	Base en la que se fundamenta el diagnóstico	Cadena de caracteres con los valores indicados	Fuente de captación	No, es opcional.

COMENTARIO: Los valores de la variable serán: Diagnóstico clínico (**Valor 1**), Prueba genética (**Valor 2**), Prueba histológica (**Valor 3**), prueba bioquímica (**Valor 4**), prueba hematológica (**Valor 5**), prueba inmunológica (**Valor 6**), prueba de imagen (**Valor 7**), otras (**Valor 99**).

17	Fecha de diagnóstico	Fecha de diagnóstico de la enfermedad que es la fecha del resultado de la prueba diagnóstica/ fecha que aparece explícitamente en las fuentes de captación como tal.	Cadena de caracteres	Fuente de captación	No, es opcional
COMENTARIO: Es preferible dejar vacía esta fecha y enviar únicamente la fecha de captación que enviar fechas erróneas. En caso de solo conocer el año y el mes, se rellenara con el primer día del citado mes. Si solo se conoce en año, se pondrá el 1 de enero.					
18	Criterios de validación	Criterio utilizado para validar el caso para su envío al REER o para que su estado quede como “validado”.	Cadena de caracteres con los valores indicados	Fuente de captación	Es obligatorio y no permite valores nulos.
COMENTARIO: Los valores posibles aquí serán la validación por Historia Clínica (Valor 1), por notificación de un clínico (Valor 2), por Registro Validado (Valor 3) o por criterios específicos de validación (Valor 4).					

VARIABLES ESPECÍFICAS DEL REGISTRO DE CASTILLA Y LEÓN (RERCYL)

Número de la variable	Nombre de la variable	Descripción	Valores validos	Fuente de datos	¿Obligatoria?
19	Estado	Indica la situación del caso respecto a la validación*	-Sin Revisar -HC Primaria -HC Hospital -Acceso fallido HC -Caso dudoso -Caso probable -No es un caso	Bases del diagnóstico	No permite valores nulos ni permite valores multiples

COMENTARIO: La variable estado es muy importante puesto que supone realizar un segundo filtrado de los casos asegurando una mayor calidad en los datos que tenemos en el registro cuando estos pasan de estado “sin revisar” a cualquiera de los otros estados validados. La validación de los casos se realiza

mayoritariamente basándonos en las fichas de validación que realizan los correspondientes grupos de trabajo del REER en los que se encuentran los datos clínicos y diagnósticos que confirman la enfermedad en cuestión.

En líneas generales, podemos decir que un caso **probable** es aquel que el clínico clasifica como tal o el diagnóstico es incierto/incompleto/ no cumple todos los criterios/ está en estudio. Un caso **dudoso** es aquel en el que el validador considera que no se cumplen los criterios a pesar de lo que viene indicado en la Historia Clínica.

20	Otros códigos	Guardado de los diferentes códigos con los que se ha identificado un caso	El código precedido del número de orden y entre ellos un guion bajo. Los distintos códigos se separan por punto y coma. Ej: "2_Q91.2;3_Q91.0	RERCyL	Obligatoria si se valida o modifica el diagnóstico
21	Centro diagnóstico	Centro sanitario donde se realiza el diagnóstico	Cadena de caracteres. Centros asistenciales	Fuente de captación	Opcional
22	Observaciones	Cualquier información que el revisor considere importante para aclarar la validación.	Cadena de caracteres	Bases del diagnóstico	Opcional

23	Dependencia/ Grado de dependencia	Variable optativa que contiene información sobre la situación de dependencia/ o no del paciente	Sí/No Grado según escala	Bases diagnósticas (HC)	Opcional
24	Domicilio	Variables que completan los datos de residencia.			

ANEXO V: USO DE LA HERRAMIENTA ENRA Y PROCESO DE VALIDACIÓN DE CASOS

La herramienta **ENRA** es la aplicación Web desarrollada por el servicio de informática para gestionar el RERCyL. Fue creada para responder a las necesidades del registro, previstos en la Orden SAN/233/2013 tales como cargar casos y consultarlos, añadirlos, modificarlos o eliminarlos.

Seguidamente, se realiza una descripción actualizada de ENRA, principalmente práctica, e incluyendo los últimos cambios realizados.

El acceso a la aplicación se realiza desde el sitio web: <https://servicios.jcyl.es/enra/login.faces>, recomendándose el uso del navegador Google Chrome.

Previamente será necesario haber solicitado el alta en la herramienta, a través de ASISTA o del CAU, y confeccionar y remitir al Servicio de Información de Salud Pública el compromiso de confidencialidad (Anexo VI).

A. PÁGINA DE ACCESO



Al acceder al referido sitio web solicitará: nombre de usuario y contraseña (password). Igualmente, en esa pantalla se indica el correo de soporte ENRA para poner en conocimiento de los responsables de la aplicación cualquier tipo de incidencia, soporte.enra@jcyl.es.

B. PÁGINA DE INICIO



La página de inicio muestra varios despegables los cuales comentamos a continuación. En este caso, comentaremos la pantalla de **inicio del administrador de la aplicación**. Desde la Unidad Periférica solo serán accesibles los menús de **“DIAGNÓSTICOS” Y “LISTADOS”**.

- **Carga de datos:** Muestra las diferentes cargas que se han realizado desde las distintas fuentes de captación con sus datos correspondientes: Fecha, número de casos cargados... También se permite cargar nuevos datos y ver los errores.
- **Envíos REER:** Cuestiones relativas a los envíos que se realizan al REER.
- **Administración:** Con el tratamiento de todo lo relativo a los sistemas de codificación (CIE 10 ES, ORPHANET, SNOMED, relación CIE 10 y ORPHA). También se puede consultar los orígenes de las cargas y sus códigos internos de ENRA.
- **Listados:** Se pueden obtener diferentes listados de los grupos incluidos para realizar diferentes estudios etc. Destaca sobre todo el uso de DISCOVERER 10 dada la enorme amplitud para el tratamiento de los casos atendiendo a criterios muy diversos.
- **Diagnósticos:** apartado de la aplicación destinado a la gestión de los diagnósticos:
 - **Validar casos que ya están cargados en la aplicación.**
 - **Crear nuevos casos en pacientes ya creados.**
 - **Dar altas a pacientes que no están en el repositorio de pacientes.**
 - **Consultar casos de enfermedad rara con diferentes criterios de búsqueda.**

El acceso a este apartado se realizará, indistintamente, de la siguiente forma:

1. Desplegar la pestaña de diagnósticos y hacer click en “GESTIÓN”
2. Pulsar directamente en el icono de gestión de diagnósticos de la pantalla de inicio.



Tras esto, la aplicación nos llevará a una pantalla con la siguiente vista:

GESTIÓN DIAGNÓSTICOS

Clave Manual Inicio Salir

Datos Caso

CIE10 Orphanet

Validación CyL Núm. Caso Estatal

Seleccione...

Datos Individuo

CIP CYL Autonómico NIF

Apellido 1 Apellido 2 Nombre

Fecha de Nacimiento Provincia VALLADOLID

Buscar Nuevo Limpiar

En la pantalla se mostrarán diferenciados:

DATOS DEL INDIVIDUO

Incluye las variables para la identificación inequívoca de la persona, ya explicadas en el Anexo IV, con la vista siguiente:



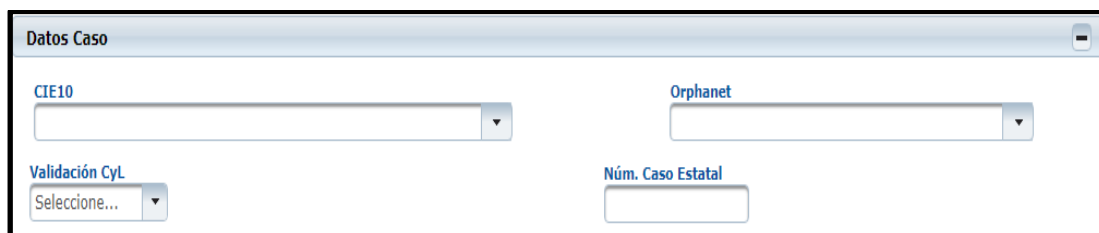
Formulario de Datos Individuo con los siguientes campos:

- CIP
- CYL Autonómico
- NIF
- Apellido 1
- Apellido 2
- Nombre
- Fecha de Nacimiento
- Provincia (VALLADOLID)

Por estas variables se podrá buscar un individuo concreto en la base de datos, tanto si tiene enfermedad rara como si no. Se recomienda realizar la búsqueda por el CIP AUTONÓMICO (CYL Autonómico). En el caso de que un paciente no aparezca, consultar el apartado “problemas frecuentes” de este mismo .

DATOS CASO

La búsqueda en este apartado será por códigos, permitiendo el uso de CIE 10 y Orpha. Se muestra también la posibilidad de buscar por el número de registro estatal en el escenario de que el caso ya se haya enviado al mismo, pero la búsqueda por este criterio no es habitual.



Formulario de Datos Caso con los siguientes campos:

- CIE10
- Orphanet
- Validación CyL (Seleccione...)
- Núm. Caso Estatal

Además, en la pestaña denominada “VALIDACIÓN CYL” se podrán seleccionar el tipo de casos que se quiere buscar (pendientes de validar, validado, trabajado)

- Los casos pendientes de validar serán aquellos con estado “SIN REVISAR”, en los que es necesario revisar la historia de este caso y cambiar el estado.

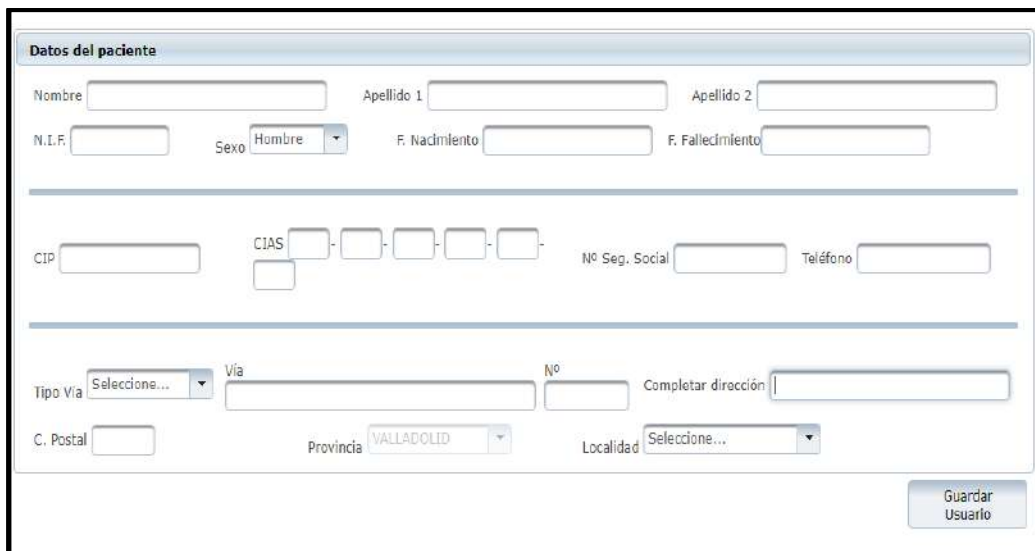
- Los casos validados son aquellos que tienen como estado “VALIDADO” tanto por historia clínica de atención primaria como de hospital.
- Los trabajados son aquellos en los que se ha entrado en historia pero no se han podido validar o se han rechazado (No es un caso, portador, caso dudoso, caso probable)

La relación entre la variable “VALIDACIÓN CYL” y la variable “ESTADO” es:

VALIDACIÓN CYL	ESTADO
PENDIENTE	• SIN REVISAR
VALIDADO	• HC PRIMARIA, VALIDADA • HC HOSPITAL O COMBINADA, VALIDADA
TRABAJADO	• RESTO DE ESTADOS (DUDOSO, PROBABLE...)

Tras introducir los datos necesarios, se seleccionará el botón “BUSCAR” para realizar la consulta. Las búsquedas pueden ser parciales, es decir, por iniciales del apellido, fragmentos del CYL AUTONÓMICO etc dado como resultado todos aquellos casos que tengan una parte coincidente con aquellos elementos seleccionados.

En caso de que el paciente no se encuentre en el repositorio y, tras actuar como se indica en el apartado de “problemas frecuentes”, se podrá crear el paciente seleccionando “NUEVO”.



Datos del paciente

Nombre Apellido 1 Apellido 2

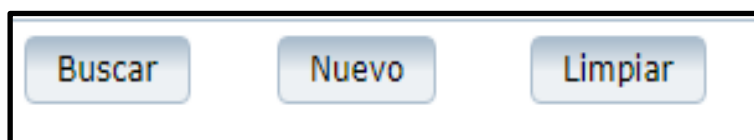
N.I.F. Sexo F. Nacimiento F. Fallecimiento

CIP CIAS - - - - N° Seg. Social Teléfono

Tipo Via Via N° Completar dirección

C. Postal Provincia Localidad

El botón “LIMPIAR”, que aparece bajo el recuadro de datos del individuo, permite realizar una nueva búsqueda eliminando las condiciones seleccionadas con anterioridad.



PROCESO DE VALIDACIÓN DE CASOS

La finalidad del procedimiento de validación es ganar calidad en los datos contenidos en el registro. La validación consiste en la revisión de los casos previamente adquiridos de forma masiva desde las fuentes de captación y la **confirmación del diagnóstico en ER** utilizando para ello fuentes confiables en las que contrastar el diagnóstico, como la historia clínica.

Tras la revisión el caso cambia de estado “Sin Revisar” a otro de los anteriormente señalados. En las altas, debido a que creamos el caso, generalmente se valida, pero es necesario indicarlo.

En 2017 se inició la elaboración de fichas de validación (accesibles a partir del enlace <https://reer.isciii.es>.) para las enfermedades en estudio por el REER, para unificar los criterios a emplear por todos los participantes. Actualmente las enfermedades elegidas por consenso entre las CCAA, FEDER, ASEM y el Ministerio de Sanidad son:

- | | |
|-------------------------------------|----------------------------------|
| - ATAXIA DE FRIEDREICH | - ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA |
| - ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL | - FENILCETONURIA |
| - COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA | - FIBROSIS QUISTICA |
| - DISPLASIA RENAL | - HEMOFILIA A |
| - DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT | - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA |
| - ENFERMEDAD DE FABRY | - SÍNDROME DE ANGELMAN |
| - ENFERMEDAD DE GAUCHER | - SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN |
| - ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK | - SÍNDROME DE GOODPASTURE |
| - ENFERMEDAD DE HUNTINGTON | - SÍNDROME DE MARFAN (SM) |
| - ENFERMEDAD RENDU-OSLER | - SÍNDROME DE PRADER WILLI |
| - ENFERMEDAD DE WILSON | - SÍNDROME DE X FRÁGIL |

Listado que actualizará en función de los acuerdos alcanzados en los grupos de trabajo del REER o de las necesidades del RERCyL.

Seguidamente se desglosan los códigos CIE-10-ES, Orpha y Snomed de cada una de esas enfermedades:

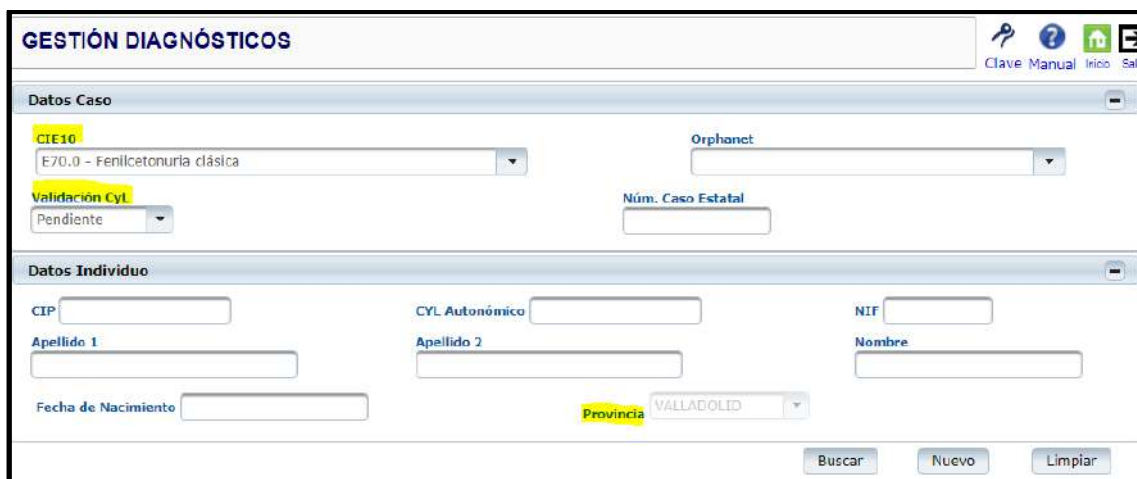
LITERAL DE LA ENFERMEDAD	CIE 10	ORPHA	SNOMED
ATAXIA DE FRIEDREICH	G11.1	95	10394003
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO I	G12.0	83330	64383006
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO II	G12.1	83418	128212001
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO III	G12.1	83419	54280009
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO IV	G12.1	83420	85505000
COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA	Q85.1	805	7199000
DISPLASIA RENAL MULTIQUÍSTICA	Q61.4	1851	737562008
DISPLASIA RENAL	Q61.4	93108	204949001
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	G71.11	273	77956009
ENFERMEDAD DE FABRY	E75.21	324	16652001
ENFERMEDAD DE GAUCHER	E75.22	355	190794006
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL	G10	248111	58756001
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	G10	399	58756001
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK A	E75.240	77292	52165006
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK B	E75.241	77293	39390005
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK C	E75.242	646	66751000
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK E	E75.248	NA	73399005
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK OTROS TIPOS	E75.248	NA	NA
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK NO ESPECIFICADA	E75.249	NA	58459009
ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	I78.0	774	21877004
ENFERMEDAD DE WILSON	E83.01	905	88518009
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	G12.21	803	86044005
FENILCETONURIA CLÁSICA	E70.0	79254	7573000
FENILCETONURIA LEVE	E70.1	79253	33621000122106
FIBROSIS QUÍSTICA	E84	586	190905008
FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIÓN PULMONAR	E84.0	586	86555001
FIBROSIS QUÍSTICA CON ÍLEO MECONIAL	E84.11	586	86092005
FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIÓN GASTROINTESTINAL	E84.19	586	707536003
FIBROSIS QUÍSTICA CON OTRAS MANIFESTACIONES	E84.8	586	NA
FIBROSIS QUÍSTICA	E84.9	586	190905008
HEMOFILIA A	D66	98878	28293008
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	Q78.0	666	78314001
SÍNDROME DE ANGELMAN	Q93.51	72	76880004
SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	Q87.3	116	81780002
SÍNDROME DE GOODPASTURE	M31.0	375	50581000
SÍNDROME DE MARFAN	Q87.40	558	19346006
SÍNDROME DE PRADER WILLI	Q87.1	739	89392001
SÍNDROME DEL X FRÁGIL	Q99.2	908	205720009

A. LISTADO DE PACIENTES PARA REVISAR

Tras la última actualización de ENRA, para obtener el listado de casos a revisar, es suficiente con introducir el código CIE10 de la enfermedad, por lo que ya no es necesario recurrir a DISCOVERER. La Unidad Central indicará las enfermedades a validar e indicará las peculiaridades de cada código (sobre todo a la hora de validar el código ORPHA).

EJEMPLO con la fenilcetonuria clásica (E70.0)

1. Selección en el apartado CIE 10 del código correspondiente (E70.0)
2. Selección de validación CYL “PENDIENTE”
3. La provincia está seleccionada por defecto en los accesos desde la Unidad Periférica.



Se obtiene así el listado de los casos pendientes de validar para la CIE en cuestión. El acceso al paciente se hace pulsando el icono rodeado en azul en la imagen inferior, situado en la columna de acciones. Se ha de ir accediendo paciente por paciente al realizar la validación. Las opciones posibles tras esta acción son:

- Ir validando cada caso siguiendo el listado generado directamente por la aplicación.
- Descargar el listado en EXCEL (circulo rojo).
- Descargar el listado en PDF (circulo rojo).

2 registros. Pagina 1 de 1						
Detalle	CIP	CYL_Autónico	Nombre	F. Nacimiento	NIF	Acciones
0	FNPL1	CYL255		14/12/2012		 
0	PXSN10	CYL25		18/07/2010		 
2 registros. Pagina 1 de 1						

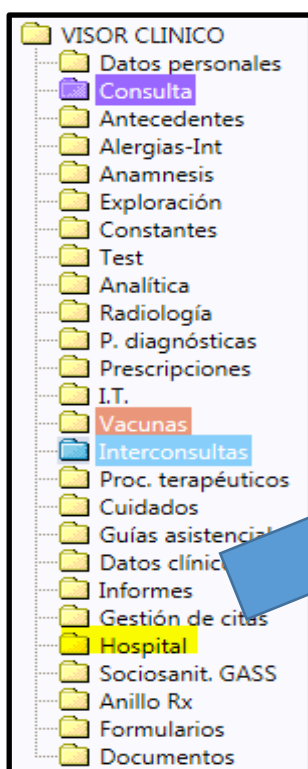
Al acceder a la información del paciente aparece un primer listado con los casos asociados al mismo, generándose una fila para cada caso. Para cargar la información del caso en concreto se ha de pulsar el botón marcado en la imagen inferior. Tras esto, la información del caso se rellenará en la misma pantalla (datos del diagnóstico), que modificaremos gracias a la revisión con la e-HC.

1 registros. Pagina 1 de 1				
F. Captación	Estado	CIE10	Orphanet	Acciones
02/01/2013	Sin Revisar			 
1 registros. Pagina 1 de 1				

B. ACCESO A MEDORA/ JIMENA

Dado que el acceso a los sistemas de información sanitaria de Castilla y León sobrepasa los objetivos de este Manual, simplemente comentar dos situaciones a tener en cuenta en el proceso de validación de enfermedades raras.

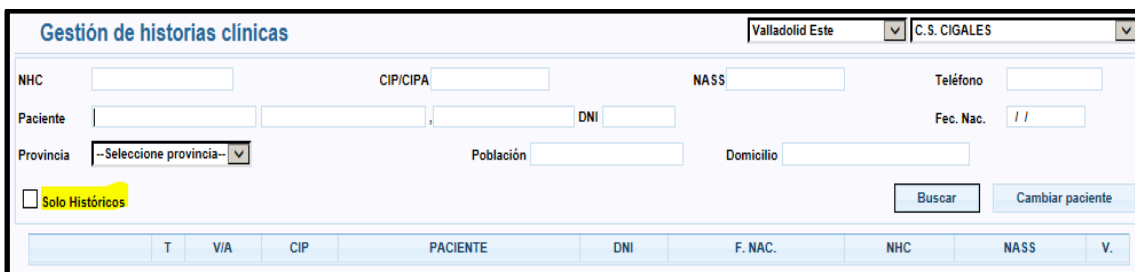
a. Consulta en MEDORA/JIMENA (COMBINADA)



Recordarnos que para acceder desde la historia clínica de Atención Primaria a la Hospitalaria el acceso se realiza a través de esta pestaña:

En ocasiones aparecerán varios hospitales donde el paciente tiene HC. Es interesante valorar los datos del caso, aunque esté sin revisar, para valorar en qué hospital es más probable que se encuentre la información.

b. Sólo históricos



Gestión de historias clínicas

Valladolid Este | C.S. CIGALES

NHC: CIP/CIPA: NASS: Teléfono:

Paciente: DNI: Fec. Nac.:

Provincia: Población: Domicilio:

☐ Solo Históricos

Buscar | Cambiar paciente

T	V/A	CIP	PACIENTE	DNI	F. NAC.	NHC	NASS	V.
---	-----	-----	----------	-----	---------	-----	------	----

Si al realizar la búsqueda de un paciente en MEDORA no aparece en el repositorio, debe seleccionarse la pestaña de “SOLO HISTÓRICOS”, por si el paciente estuviese clasificado ya dentro de este grupo (fallecido etc). Además, se ha de indicar el área de salud en el que se realiza

la búsqueda, recomendando seleccionar en la pestaña de la izquierda la opción “TODOS LOS CENTROS”.

C. MODIFICACIÓN DE LAS VARIABLES DEL CASO. MODIFICACIÓN DEL ESTADO.

Tras el análisis de la e-HC se contará con los datos diagnósticos suficientes para modificar la variable “estado” o cualquier otra variable que lo precise.

Estado: Es la variable que indica la situación del caso dentro del registro, tras la validación. Así, los estados posibles son:

Sin Revisar
HC primaria, validada
HC hospital o combinada, validada
Intento fallido de acceso a la HC
Caso Dudoso
Caso Probable
Portador
NO es un Caso

HC Primaria, validada: Se ha revisado el caso en MEDORA y se considera que la información que aparece en esta fuente es suficiente conforme a los criterios de la ficha de validación de la enfermedad en cuestión y/o cumple con los criterios diagnósticos de la enfermedad.

HC hospital o combinada, validada: Se ha revisado el caso en JIMENA (combinada MEDORA-JIMENA) y se considera que la información que aparece en esta fuente es suficiente conforme a los criterios de la ficha de validación de la enfermedad en cuestión y/o cumple con los criterios diagnósticos de la enfermedad. En principio este método es aún más fiable que la validación de casos según historia clínica de AP, por lo que se recomienda que, en la medida de lo posible, **este sea el método principal de validación de casos de Enfermedad Rara.**

Intento fallido de acceso a la HC: Tras intentar acceder a la HC, el acceso a esta ha resultado imposible o aún accediendo, los informes en cuestión no están cargados o se encuentran inaccesibles.

Caso dudoso: A pesar de que el caso, desde el punto de vista clínico, parece confirmado, el criterio del **validador** difiere o considera que no cumple los criterios para ser considerado caso a pesar de que tampoco puede ser excluido del todo. Serían, por ejemplo, aquellos casos que aún están en estudio y no se puede confirmar fehacientemente su validez, casos en los que las pruebas diagnósticas son confusas etc. En definitiva, no se puede asumir como diagnóstico pero tampoco se puede descartar.

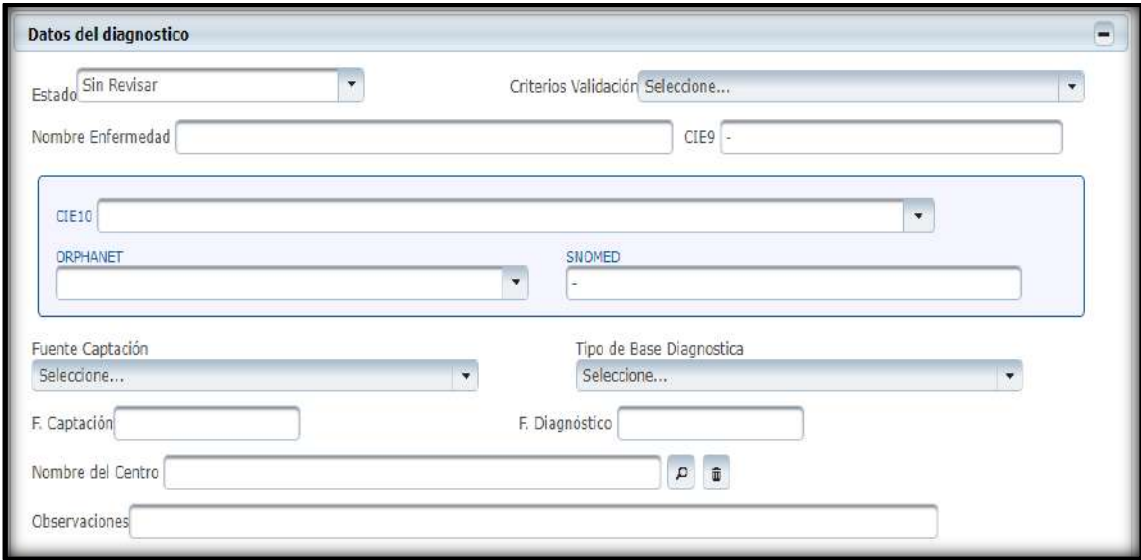
Caso probable: Sería similar al caso dudoso y ocurre cuando es el **clínico** que realiza el diagnóstico quien muestra sus dudas a la hora de diagnosticar el caso basándose en la misma problemática a la que se enfrenta el validador en el caso dudoso. Muchas veces, en la propia historia, aparece como “probable”.

Portador: En enfermedades con base genética, el paciente es portador de la alteración genética con la que se relaciona la enfermedad. Si un portador presenta clínica de la enfermedad (aunque sea más leve) será considerado **caso**, siempre teniendo en cuenta las especificaciones de la ficha de validación correspondiente.

No es un caso: El validador determina que el caso se ha cargado al registro a partir de las fuentes de captación pero que en realidad **no es un caso** y queda marcado como tal. Sería una situación común en códigos inespecíficos que contienen varias entidades clínicas y solo una de ellas es rara, casos cargados porque aparece el término en cuestión pero simplemente en los antecedentes personales etc.

Sin revisar: Es el estado que tienen por definición los casos al cargarse. El objetivo es que la proporción de casos sin revisar en el registro sea mínima.

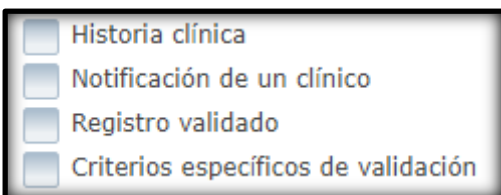
D. OTRAS VARIABLES DEL CASO



Formulario de Datos del diagnóstico:

- Estado: Sin Revisar
- Criterios Validación: Seleccione...
- Nombre Enfermedad: [Campo de texto]
- CIE9: -
- CIE10: [Campo de texto]
- ORPHANET: [Campo de texto]
- SNOMED: -
- Fuente Captación: Seleccione...
- Tipo de Base Diagnóstica: Seleccione...
- F. Captación: [Campo de texto]
- F. Diagnóstico: [Campo de texto]
- Nombre del Centro: [Campo de texto]
- Observaciones: [Campo de texto]

Criterios de validación:



La selección de esta variable será fundamentalmente **Historia Clínica**, dado que la revisión por parte de las Unidades Periféricas se basa principalmente en esto. Sin embargo, también

existen otras posibilidades como la **notificación directa de un clínico** (por ejemplo una enfermedad ultrarrara de la que se diese constancia directamente al registro) o la validación desde **registro validado** (como el DIERCyL). El uso de **criterios específicos de validación** es una opción enfocada a casos concretos, donde la validación se basa en hechos diagnósticos recogidos en la ficha de validación que no son Historia Clínica (por ejemplo, validación a partir del uso de medicamentos huérfanos). Suele compaginarse con validación por Historia Clínica.

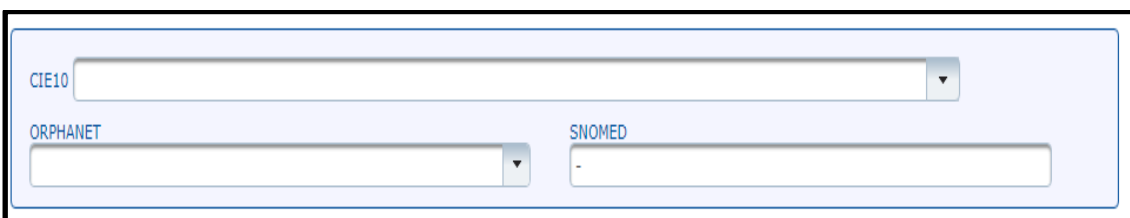
Nombre de la enfermedad:



Texto que describe el **nombre de la enfermedad** rara encontrado en la fuente fiable durante el proceso de validación. Preferiblemente sin acentos y en mayúsculas. También puede aparecer rellena con el nombre de la enfermedad sin revisar aún pero que haya sido adquirida de forma automática (nombre reflejado en la fuente de captación).

Cajetín de códigos de enfermedad:

Como ya se explicó a lo largo del manual, existen diversos sistemas de clasificación de enfermedades. En el análisis de un caso aparecerán los 3 sistemas principales que se usan en la actualidad en el RERCyL:



CIE 10: Aparecerá siempre relleno, pues la obtención de los casos se hace a partir de consultas a las fuentes de captación basándonos en estos códigos. En el caso de que se quiera modificar, se despliega la pestaña y se selecciona la CIE 10 nueva.

ORPHANET: Esta codificación mostrará las opciones que estén asociadas a la CIE 10 correspondiente. Así, a partir del uso de ORPHANET, se reduce la inespecificidad que existe en muchos casos en CIE10 que incluyen varias enfermedades raras. La asociación ORPHA-CIE10 se realiza en el apartado de “ADMINISTRACIÓN> CODIFICACIÓN> CIE10-ORPHANET” de forma preferente desde la Unidad Central en base a las correspondencias aportadas por el propio ORPHANET y otras fuentes de equivalencia.

Por ejemplo, el código M31.0 (ANGEÍTIS POR HIPERSENSIBILIDAD) incluye dos enfermedades raras que son:

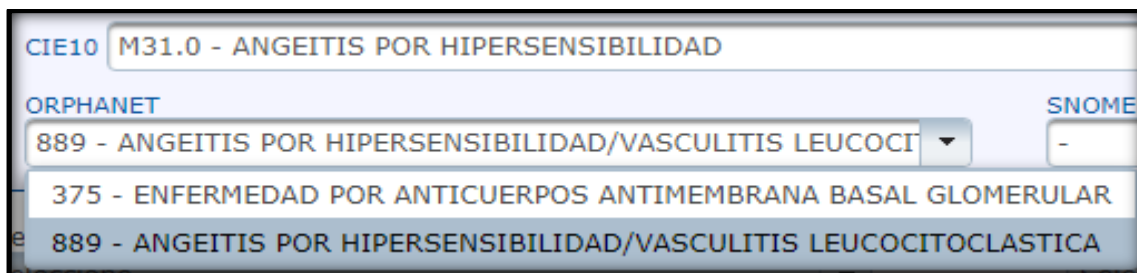
ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR ORPHA: 375

ANGEÍTIS POR HIPERSENSIBILIDAD/VASCULITIS LEUCOCITOCLÁSTICA ORPHA: 889

*Así, al entrar a validar un caso de M31.0, el validador tendrá que escoger entre el ORPHA que corresponda al caso **seleccionando entre los ORPHAS que se presentan automáticamente el adecuado**. Por defecto, se presentará siempre uno de los asociados, pero puede que coincida con el caso o no. En los códigos en los que la asociación CIE 10- ORPHA es única, el desplegable no permitirá cambios.*

No todos los códigos CIE 10 están asociados a un código ORPHA, por lo que podría aparecer vacía.

Ejemplo relatado:

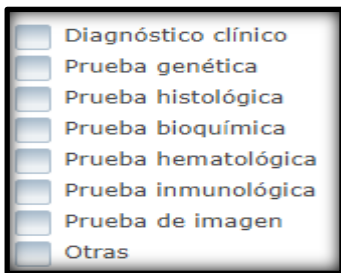


The screenshot shows a software interface for coding. At the top, a text box labeled 'CIE10' contains 'M31.0 - ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD'. Below it, a dropdown menu labeled 'ORPHANET' is open, displaying two options: '889 - ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD/VASCULITIS LEUCOCITOCLASTICA' (highlighted) and '375 - ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR'. To the right of the dropdown, a small box labeled 'SNOMED' contains a hyphen '-'.

Finalmente, la codificación **SNOMED** se rellena automáticamente desde la Unidad Central.

Respecto a la CIE9 se ha de indicar que aparece solo en casos que se cargaron cuando éste era el sistema principal. Se mantiene a título histórico.

Fuente de captación: Fuente de información en la que la CA capta el caso. Estará ya cumplimentada antes de la validación. Solo se rellenará en caso de dar de alta un caso nuevo. Tiene 22 valores posibles, que se ponen en relación con las fuentes ya explicadas en en Anexo IV.



☐	Diagnóstico clínico
☐	Prueba genética
☐	Prueba histológica
☐	Prueba bioquímica
☐	Prueba hematológica
☐	Prueba inmunológica
☐	Prueba de imagen
☐	Otras

Tipo de base diagnóstica: Base en la que se fundamenta el diagnóstico. Es optativa, pero es muy recomendable que el validador indique cual es la base dentro de la HC que sustenta el estado. Lo más habitual, sin embargo, es que sea el diagnóstico clínico.

Fecha de captación: Fecha que aparece en la fuente de captación. Si hay varias, se escoge la más antigua y si no existe se escogerá la fecha de entrada en el registro autonómico. Está normalmente cumplimentada; si no lo está se ha de indicar siguiendo los criterios aportados puesto que es **obligatoria**.

Fecha de diagnóstico: Fecha de la prueba que confirma el diagnóstico o fecha que aparezca en los documentos a revisar explícitamente como fecha de diagnóstico. No es obligatoria, por lo que puede quedar en blanco.

Nombre del centro: Establecimiento sanitario donde se lleva a cabo el diagnóstico. Se seleccionará la provincia y posteriormente, el centro sanitario. Normalmente, también aparecerá relleno.

Observaciones: La validación se antoja, a priori, como un proceso sencillo y estandarizado, sin embargo, la práctica demuestra que eso no es así. Por ello, este apartado permite un sistema abierto de recogida de información que el validador considera importante de cualquier índole (ya sea un aspecto que ha llamado la atención del caso, la razón por la cual no ha podido acceder a la historia clínica, alguna característica del caso en concreto...). En muchas ocasiones esta variable permite discernir casos y realizar análisis a partir de la información que aquí se recoge.

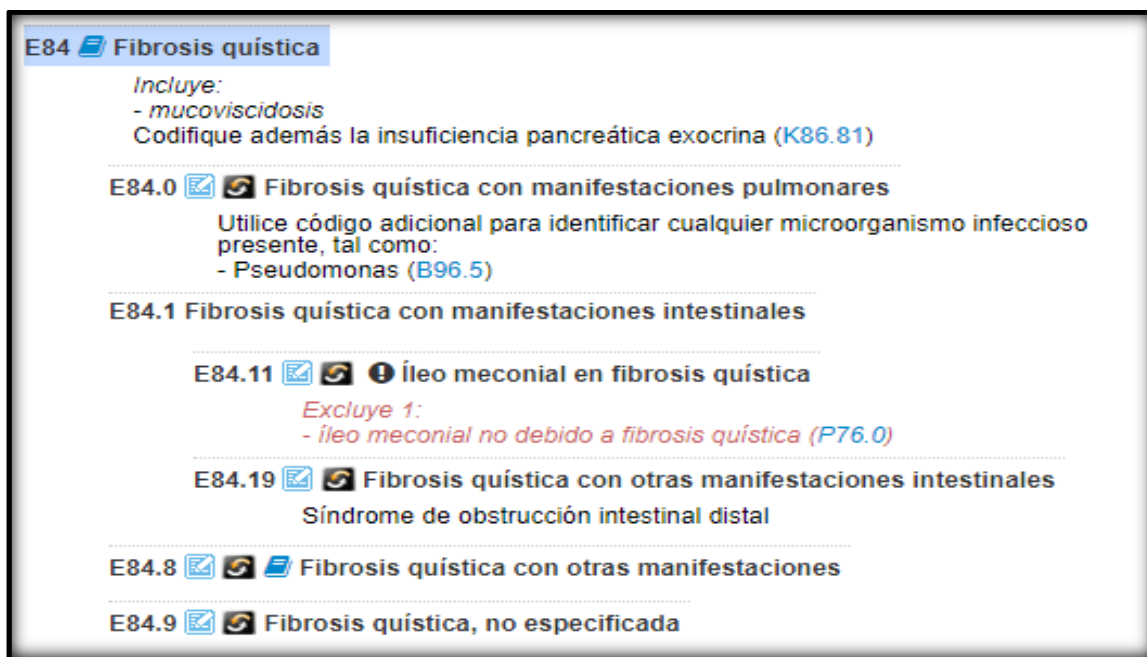
Finalmente, destacaremos las opciones MODIFICAR y ALTA para guardar los cambios en cualquiera de las dos modalidades. **PARA QUE EL ESTADO “VALIDADO” APAREZCA COMO TAL ES NECESARIO GUARDAR LA MODIFICACIÓN DEL CASO SELECCIONANDO EL BOTÓN “MODIFICAR”.**

Con la modificación de todas estas variables a partir de la consulta de HC, el proceso de validación permite tener datos de gran calidad en el registro y múltiples variables que permiten el análisis completo de los casos.

PROBLEMAS FRECUENTES

Un paciente presenta varios CIE de la misma enfermedad

Existen algunas enfermedades cuyo código CIE 10 permite diferenciar cual es la manifestación principal, cual es la evolución etc. A efectos del registro, sin embargo, si existen dos códigos que refieren a una misma enfermedad supone una **duplicidad** y se ha de corregir. Por ejemplo, la fibrosis quística presenta los siguientes códigos:



E84 Fibrosis quística

Incluye:
- mucoviscidosis
Codifique además la insuficiencia pancreática exocrina (K86.81)

E84.0 Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
Utilice código adicional para identificar cualquier microorganismo infeccioso presente, tal como:
- Pseudomonas (B96.5)

E84.1 Fibrosis quística con manifestaciones intestinales

E84.11 Íleo meconial en fibrosis quística
Excluye 1:
- íleo meconial no debido a fibrosis quística (P76.0)

E84.19 Fibrosis quística con otras manifestaciones intestinales
Síndrome de obstrucción intestinal distal

E84.8 Fibrosis quística con otras manifestaciones

E84.9 Fibrosis quística, no especificada

Así, será habitual encontrar varios códigos (es decir, varios “supuestos” casos) que en realidad hacen referencia a diferentes manifestaciones del mismo proceso que ha ido modificándose. En principio, se ha de mantener el diagnóstico que más se adapte a las características clínicas del momento de la validación, lo que generará que se acaben usando con mayor frecuencia los códigos más genéricos.

Por ejemplo, un paciente que comenzó con FQ con manifestaciones intestinales (E84.1) y posteriormente presentó manifestaciones pulmonares (E84.0) y que esté dado de alta con

esos dos códigos, lo más conveniente será **BORRAR** esas CIEs y darlo de alta como E84 con la fecha del diagnóstico más tardío (o mantener y validar una de las CIEs que ya presentaba el paciente)

Al borrar los códigos desde ENRA por parte de los usuarios, quedan guardadas las CIEs “históricas” asociadas al caso aunque no se presenten en la pantalla correspondiente, por lo que no existe riesgo alguno de pérdida de la información.

La validación de este tipo de casos es básica puesto que existen muchos pacientes que cuentan como varios casos cuando en realidad se trata de uno solo. La corrección de este tipo de casos será un objetivo prioritario desde la unidad central en la que se requiere la colaboración de las periféricas.

PROBLEMA DE ACCESO A UNA FUENTE DE VALIDACIÓN

Desgraciadamente, este es un problema bastante habitual a todos los niveles. Ante este problema, recomendamos ponerse en contacto tanto con el centro sanitario correspondiente como con la Unidad Central del registro para conocer la situación en cuestión. Un ejemplo sería la incapacidad de acceder a JIMENA y que, por tanto, desde una Unidad Periférica la validación solo pudiese llegar a los casos analizables a partir de la consulta de MEDORA.

ALTAS DE PACIENTES QUE NO APARECEN EN LA BASE DE DATOS/ BÚSQUEDA FALLIDA DE UN PACIENTE

Antes de dar alta a un paciente/determinar que un paciente no existe porque aparentemente no aparece en la base de datos, el validador ha de comprobar dicha situación a partir de la consulta de los elementos más característicos de los datos del individuo (búsqueda únicamente por el apellido menos común, buscar por nombre únicamente y la fecha de nacimiento, otras combinaciones etc). Esto ha de realizarse así dado que existen algunos nombres más inhabituales que generan que el apellido aparezca mal escrito, que un nombre compuesto aparezca solo con la inicial seguida de punto de uno de los dos o que, en un nombre compuesto, el segundo nombre aparezca como apellido, entre otros. Al seguir estas directrices, se evitará que el validador genere un alta de un individuo que realmente ya está en la base de

datos generando así un duplicado. Se ha de tener en cuenta, por tanto, que **es más habitual un error en los datos del individuo que la ausencia del mismo en la base de individuos de ENRA.**

Por ello, lo más recomendable es la búsqueda por NIF o CIP. Si solo se conoce parte del CIP o NIF se puede poner combinándolo con algún campo adicional. Tras esto, si no da resultado, se buscará por el nombre, apellidos y otros datos para reducir la búsqueda (fecha de nacimiento, provincia...) teniendo en cuenta los apuntes comentados.

ANEXO VI: COMPROMISO E INSTRUCCIONES DE CONFIDENCIALIDAD

D. _____ con DNI: _____

dado el carácter reservado de los datos con los que se trabaja en el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL), creado por la Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero de 2014 (BOCyL, de 28 de febrero de 2014), y el respeto a la intimidad de las personas que debe regir su utilización, se comprometo a mantener y proteger para siempre la confidencialidad de dichos datos, evitando su conocimiento por parte de cualquier persona no autorizada expresamente para ello, de acuerdo con las normas de confidencialidad de la Dirección General de Salud Pública, ajustándose a lo previsto en lo señalado al dorso y en todo caso al cumplimiento de lo establecido legalmente en esa materia.

Y para que conste, firmo la presente declaración

En _____, a _____ de _____ de _____

Fdo.:

Instrucciones sobre confidencialidad a seguir en el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)

Principios de confidencialidad

Cada Unidad del Registro (central o periférica) debe mantener y respetar los niveles de confidencialidad que tradicionalmente se aplica en la relación médico-enfermo; esta obligación se extiende, incluso, después del fallecimiento.

El ámbito de la confidencialidad se extiende no sólo a los datos identificables sobre las personas y los proveedores de datos, sino también a otros datos directa o indirectamente identificables, almacenados en/o cedidos al Registro.

Las normas sobre confidencialidad se aplican no sólo a los datos almacenados en el ordenador sino también a los que estén en papel u otro soporte.

Las normas sobre confidencialidad seguirán, en todo caso, lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal.

Medidas de Seguridad

Cada Unidad del Registro (central o periférica) debe asegurarse de que todas las personas que trabajan en el Registro son conscientes de la responsabilidad individual respecto a la confidencialidad y que las medidas de seguridad adoptadas por el Registro sean conocidas y asumidas por todo el personal.

El personal del Registro firmará una declaración comprometiéndose a no transmitir información confidencial a personas no autorizadas, que permanecerá vigente después de dejar el empleo.

El personal del Registro es responsable de la confidencialidad de todos los datos que se encuentren durante la búsqueda de datos.

El personal del Registro respetará y hará respetar todas las medidas de seguridad de los datos que se establezcan.