



**Junta de
Castilla y León**
Consejería de Sanidad

**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



**Junta de
Castilla y León**
Consejería de Sanidad

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-rcrcyl>



ÍNDICE

| | |
|--|-----|
| 1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN | 5 |
| 1.1 INTRODUCCIÓN | 5 |
| 1.2 JUSTIFICACIÓN SOCIO SANITARIA 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 |



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad

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**.



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad

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 SOCIOSANITARIA 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 facilitarían 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. Tratar 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

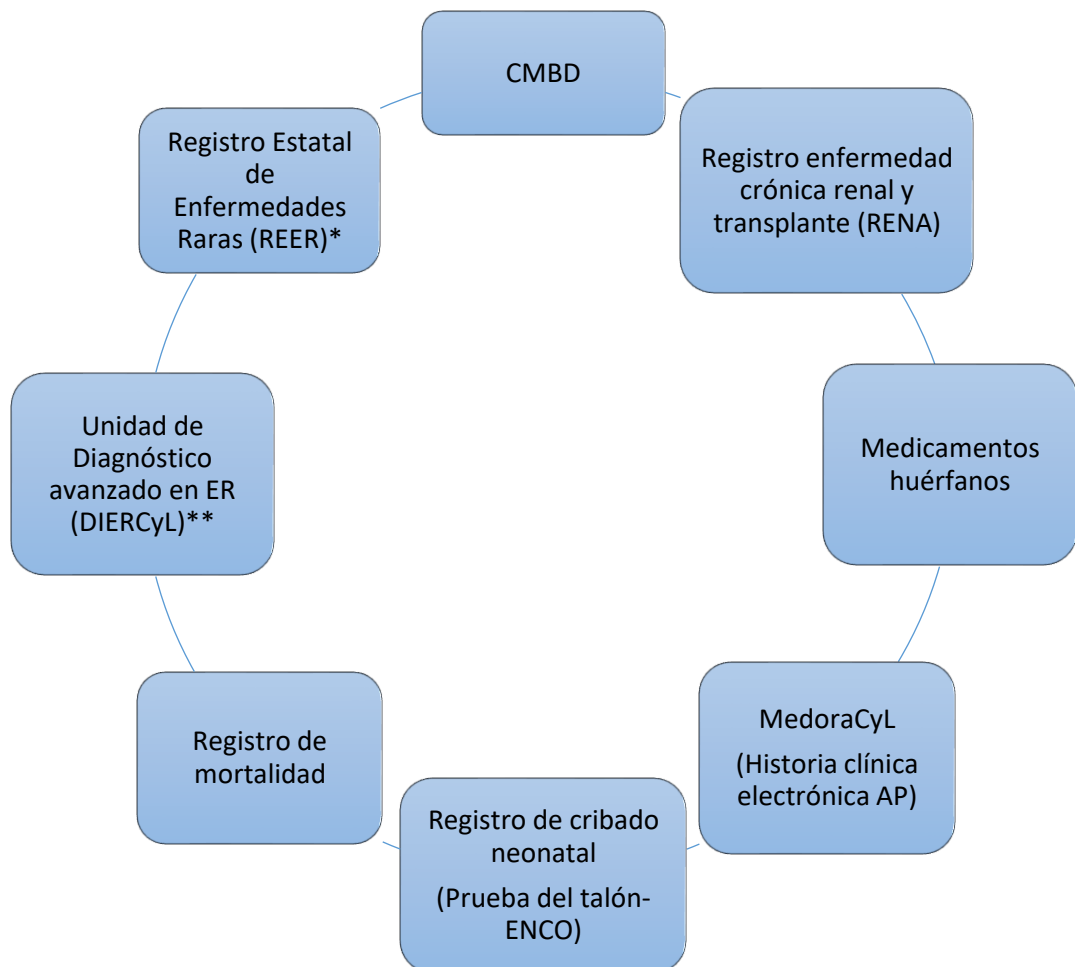
4.3 RECOGIDA DE DATOS Y FUENTES DE INFORMACIÓN

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>



Junta de Castilla y León

Consejería de Sanidad

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-mercyl>

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.
- EMEA:** 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
- ISCIH:** 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 presentan 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 | SÑndrome mielodisplasico 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 CELULAS FALCIFORMES CON CRISIS |
| D57.819 | OTROS TRASTORNOS DE CELULAS FALCIFORMES CON CRISIS, NO ESPECIFICADA |
| D58 | Otras anemias hemolíticas hereditarias |
| D58.0 | Esferocitosis hereditaria |
| D58.1 | Eliptocitosis 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 | Linfocitosis histiocítica 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 anomalías 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 hipofisis |
| E22.9 | Hiperfunción de hipofisis no especificada |
| E23.0 | Hipopituitarismo |
| E23.1 | Hipopituitarismo inducido por drogas |
| E23.2 | Diabetes insípida |
| E23.6 | Otros trastornos de la hipofisis |
| E24.0 | Enfermedad de Cushing dependiente de la hipofisis |
| E24.1 | Síndrome de Nelson |
| E24.2 | Enfermedad de Cushing inducido por farmacos |
| 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 isovalerica |
| 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 aminoacidos 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 | Paralisis 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 | Distonia de torsion 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 dipléjica |
| 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 IDIOPÁTICA |
| 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 ampoloso |
| L12.1 | Penfigoide cicatricial |
| L12.2 | Enfermedad ampolosa 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 epidermica toxica |
| L51.3 | Síndrome de Steven Johnson y necrolisis epidermica 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 NEUTROFILICA 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 | SINDROMES 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, LOCALIZACION 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 | Poliangiítis 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 poliomielitis |
| 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 | SINDROME NEFROTICO |
| N04.0 | SÍNDROME NEFRÓTICO CON ANOMALÍA GLOMERULAR MÍNIMA |
| N04.2 | SINDROME NEFROTICO, GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOSA DIFUSA |
| N04.3 | SINDROME 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 | SINDROME NEFRITICO 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 nefrógena |
| 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 | RECIÉN 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 CONGENITA |
| Q00 | encefalia y malformaciones congénitas similares |
| Q00.0 | Anencefalia |
| Q00.1 | Craneorraquisquisis |
| 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 hidrocefalo |
| Q05.1 | Espina bífida torácica con hidrocefalo |
| Q05.2 | Espina bífida lumbar con hidrocefalo |
| Q05.3 | Espina bífida sacra con hidrocefalo |
| Q05.4 | Espina bífida con hidrocefalo, sin otra especificación |
| Q05.5 | Espina bífida cervical sin hidrocefalo |
| Q05.6 | Espina bífida torácica sin hidrocefalo |
| Q05.7 | Espina bífida lumbar sin hidrocefalo |
| Q05.8 | Espina bífida sacra sin hidrocefalo |
| 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 | SINDROME 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 | TRANSPOSICION 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 | D 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 congénita |
| Q62.1 | OCLUSION CONGENITA DEL URETER |
| Q62.10 | OCLUSIÓN CONGÉNITA DEL URÉTER NO ESPECIFICADA |
| Q62.11 | OCLUSIÓN CONGÉNITA DE LA UNIÓN PIELOURETERAL |
| Q62.12 | OCLUSIÓN CONGÉNITA DEL ORIFICIO URETEROVESICAL |
| Q62.31 | URETEROCELE CONGÉNITO ORTOTÓPICO |
| Q62.39 | OTROS DEFECTOS OBSTRUCTIVOS DE LA PELVIS RENAL Y URÉTER |
| Q63 | Otras malformaciones congénitas del riñon |
| 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 | Distososis maxilofacial |
| Q75.5 | Distososis 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 |



Junta de Castilla y León

Consejería de Sanidad

| | |
|----------|---|
| Q99.8 | Otras anomalías de los cromosomas, especificadas |
| Q99.9 | Anomalía cromosómica, no especificada |
| R62.52 | ESTATURA BAJA (NIÑOS) |
| T56.0 | EFECTO TÓXICO DE PLOMO Y SUS COMPUESTOS |
| T56.0X | Efecto toxico del plomo y sus compuestos |
| T56.0X1A | EFECTO 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 HENOCHE |
| 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 ectodérmica |
| | 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 | Lymphangiomyomatosis |
| 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-Lassueure |
| | 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 bifida-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 deleción 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 |



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad

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. |
| <p>COMENTARIO: EL código del SNS es asignado por el Ministerio de Sanidad y suele empezar por B. Ejemplo: BBBBBB000001. 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:</p> <p>5.1: Código SNS (el más recomendable para rellenar)</p> <p>5.2: CIP AUTONÓMICO</p> <p>5.3 NÚMERO DE DOCUMENTO</p> <p>5.4 TIPO DE DOCUMENTO (Obligatoria solo si existe la 5.3)</p> | | | | | |

| | | | | | |
|---|--|---|--|-----------|---|
| 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 |
| <p>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:</p> | | | | | |

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. |
| <p><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</p> | | | | | |

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)



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad

| |
|--|
| |
|--|

| 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. |
| <p>COMENTARIO: Los valores de la variable son los siguientes; aparecen subrayadas las fuentes de captación que nutren actualmente al RERCyL.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. |
| <p>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).</p> | | | | | |

| | | | | | |
|---|-------------------------|--|--|---------------------|--|
| 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 |
| <p>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.</p> | | | | | |
| 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. |
| <p>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).</p> | | | | | |

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 |
| <p>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</p> | | | | | |

| | | | | | |
|--|--------------------|---|--|-----------------------|--|
| <p>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.</p> <p>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.</p> | | | | | |
| 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:

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:

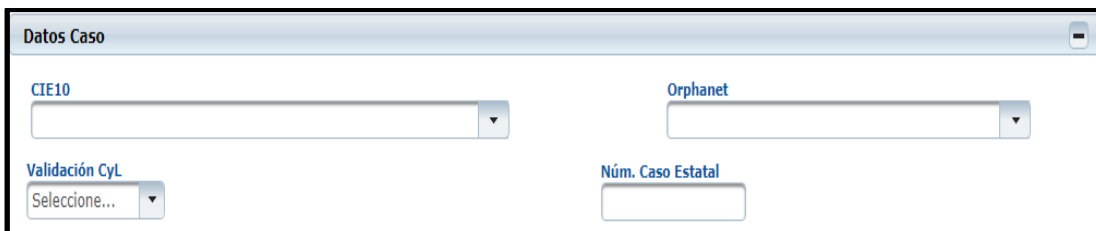


The screenshot shows a window titled "Datos Individuo" with the following fields: CIP, CYL Autonómico, NIF, Apellido 1, Apellido 2, Nombre, Fecha de Nacimiento, and Provincia (set to VALLADOLID).

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 Orphanet. 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.



The screenshot shows a window titled "Datos Caso" with the following fields: CIE10, Orphanet, Validación CyL (with a dropdown menu showing "Seleccione..."), and 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 Vía Vía N° Completar dirección

C. Postal Provincia Localidad



Junta de Castilla y León

Consejería de Sanidad

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

Buscar

Nuevo

Limpiar

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:



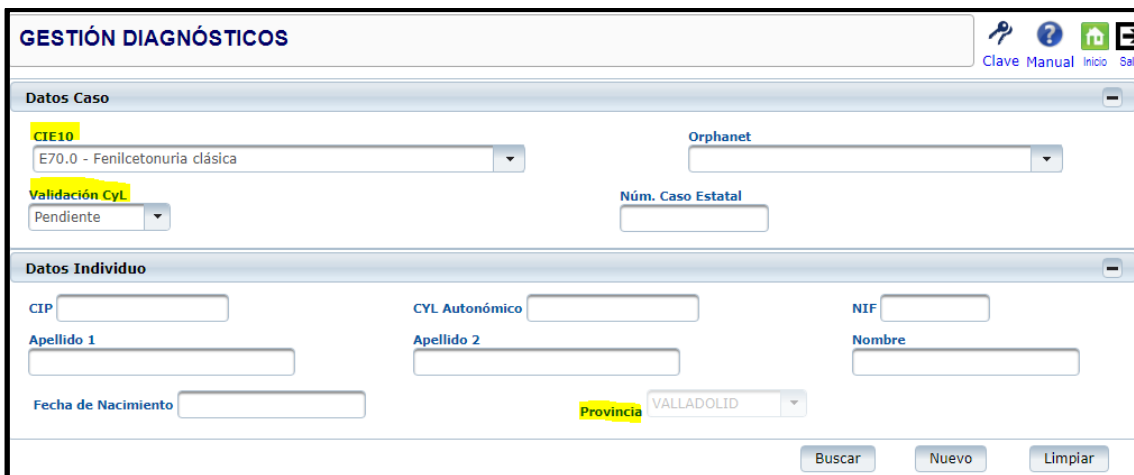
| LITERAL DE LA ENFERMEDAD | CIE 10 | ORPHA | SNOMED |
|--|---------|--------|----------------|
| ATAXIA DE FRIEDREICH | G11.1 | 95 | 10394003 |
| ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO I | G12.0 | 83330 | 64383006 |
| ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO II | G12.1 | 83418 | 128212001 |
| ATROFIA 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_Autónomico | Nombre | F. Nacimiento | NIF | Acciones |
| 0 | FNPL1 | CYL255 | | 14/12/2012 | |   |
| 0 | PXSN10 | CYL25 | | 18/07/2010 | |   |

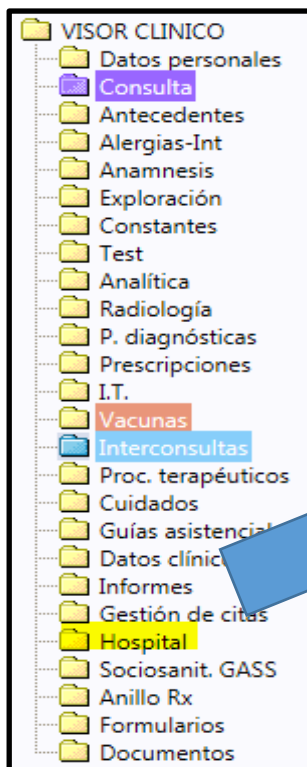
Al acceder a la información del paciente aparece un primer listado con los casos asociados al mismo, generándose una fila para cada caso. Para cargar la información del caso en concreto se ha de pulsar el botón marcado en la imagen inferior. Tras esto, la información del caso se rellenará en la misma 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 | | - |   |

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.

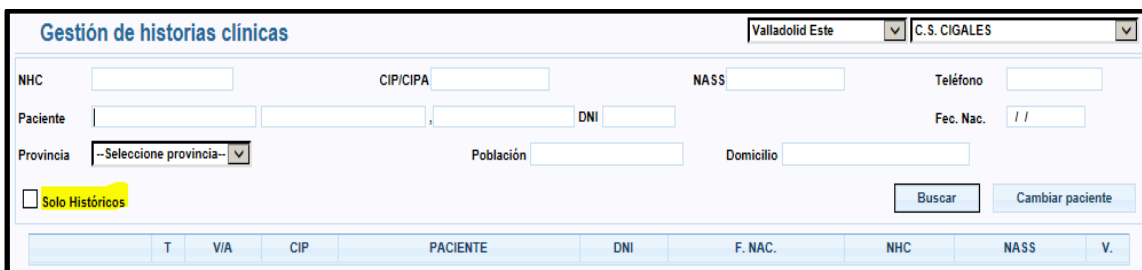
a. Consulta en MEDORA/JIMENA (COMBINADA)



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.

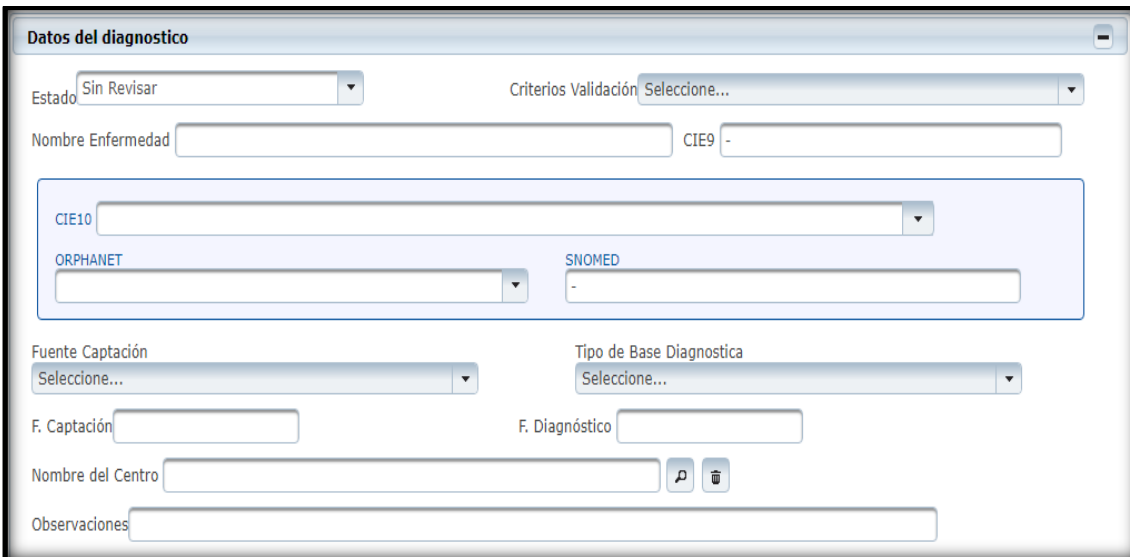
Caso probable: Sería similar al caso dudoso y ocurre cuando es el **clínico** que realiza el diagnóstico quien muestra sus dudas a la hora de diagnosticar el caso basándose en la misma problemática a la que se enfrenta el validador en el caso dudoso. Muchas veces, en la propia historia, aparece como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



Datos del diagnóstico

Estado: Sin Revisar Criterios Validación: Seleccione...

Nombre Enfermedad: CIE9:

CIE10:

ORPHANET: SNOMED:

Fuente Captación: Seleccione... Tipo de Base Diagnostica: Seleccione...

F. Captación: F. Diagnóstico:

Nombre del Centro:

Observaciones:

Criterios de validación:

| |
|--|
| <input type="checkbox"/> Historia clínica |
| <input type="checkbox"/> Notificación de un clínico |
| <input type="checkbox"/> Registro validado |
| <input type="checkbox"/> Criterios específicos 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:

| | |
|-------------------|-----------------------|
| Nombre Enfermedad | EJEMPLO DE 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:

| | |
|----------|----------------------|
| CIE10 | <input type="text"/> |
| ORPHANET | <input type="text"/> |
| SNOMED | <input type="text"/> |

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:

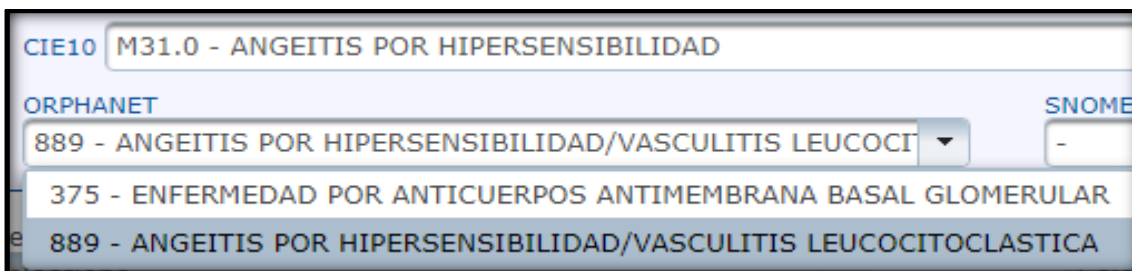
ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR ORPHA: 375

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:



| CIE10 | ORPHANET | SNOMED |
|--|---|--------|
| M31.0 - ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD | 889 - ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD/VASCULITIS LEUCOCITOCLASTICA | - |
| | 375 - ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR | |
| | 889 - ANGEITIS POR HIPERSENSIBILIDAD/VASCULITIS LEUCOCITOCLASTICA | |

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.

| | |
|--------------------------|---------------------|
| <input type="checkbox"/> | Diagnóstico clínico |
| <input type="checkbox"/> | Prueba genética |
| <input type="checkbox"/> | Prueba histológica |
| <input type="checkbox"/> | Prueba bioquímica |
| <input type="checkbox"/> | Prueba hematológica |
| <input type="checkbox"/> | Prueba inmunológica |
| <input type="checkbox"/> | Prueba de imagen |
| <input type="checkbox"/> | 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.

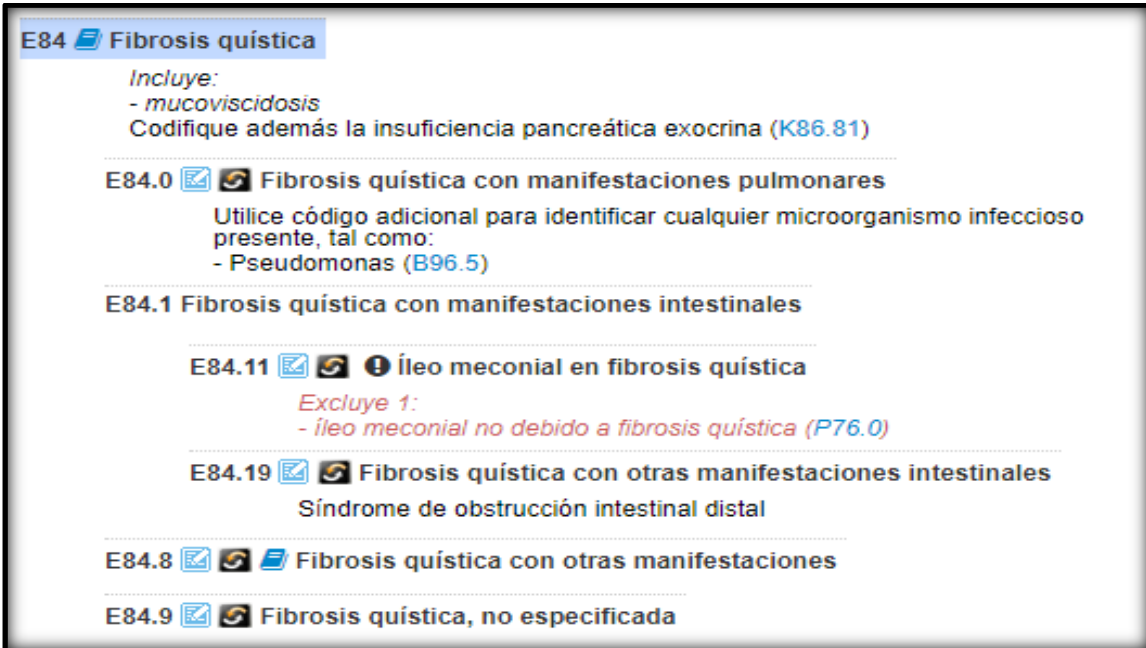
Finalmente, destacaremos las opciones MODIFICAR y ALTA para guardar los cambios en cualquiera de las dos modalidades. **PARA QUE EL ESTADO “VALIDADO” APAREZCA COMO TAL ES NECESARIO GUARDAR LA MODIFICACIÓN DEL CASO SELECCIONANDO EL BOTÓN “MODIFICAR”.**

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, cuál 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



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad

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.