

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) del Instituto de Salud Carlos III

CIE-10	NOMBRE DE ENFERMEDAD RARA	DONANTES CONTROL	Nº DONACIONES ENFERMEDADES RARAS	DOANTES TOTALES: ER+ CONTROLES
D18	HEMANGIOMA Y LINFANGIOMA DE CUALQUIER SITIO		1	1
D595	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA		1	1
D610	SCHWACHMAN DIAMOND		3	3
D682	HIPOFIBRINOGENEMIA FAMILIAR		1	1
D693	Púrpura trombopénica idiopática		1	1
D694	Púrpura trombocitopénica trombótica		1	1
D760	Histiocitosis de células de Langerhans		2	2
D839	Inmunodeficiencia variable común, no especificada	1	2	3
D841	ANGIOEDEMA FAMILIAR		1	1
D861	Sarcoidosis de los ganglios linfáticos		1	1
E201	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A		1	1
E250	Hiperplasia adrenal congénita		1	1
E274	Síndrome de Allgrove		1	1
E713	Adrenoleucodistrofia ligada a X	2	10	12
E720	Cistinosis		1	1
E740	Glucogenosis tipo 5		4	4
E740	Glucogenosis tipo 2	2	1	3
E740	Glucogenosis tipo 1	3	5	8
E752	ENFERMEDAD DE GAUCHER		3	3
E752	Leucodistrofia indeterminada		1	1
E752	Leucodistrofia metacromática		1	1
E762	Mucopolisacaridosis tipo 3	2	1	3
E762	Mucopolisacaridosis tipo 4		1	1
E791	Síndrome de Lesch-Nyhan	6	4	10
E798	Déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa		1	1
E800	Porfiria eritropoyética congénita		1	1
E800	Protoporfiria eritropoyética		4	4
E801	Porfiria cutánea tardía		1	1
E802	Porfiria Aguda Intermitente		6	6
E802	Porfiria variegata		3	3
E830	Enfermedad de Wilson		1	1
E830	Enfermedad de Menkes		1	1
E84	FIBROSIS QUÍSTICA		9	9
E880	DEFICIT DE ALFA 1 ANTITRIPSINA		1	1
E888	ENFERMEDAD DE MADELUNG		1	1
F011	Síndrome CADASIL		2	2
F84	TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO	83	80	163
F952	Síndrome de Tourette		2	2
G10	Enfermedad de Huntington	2	11	13
G11	ATAXIA HEREDITARIA	1	30	31
G111	Ataxia cerebelosa progresiva de inicio precoz		1	1
G111	Ataxia espástica de tipo Charlevoix-Saguenay		1	1
G111	Ataxia de Harding		1	1
G111	Ataxia de Friedreich	1	41	42
G112	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía		3	3
G112	Ataxia cerebelosa idiopática esporádica del adulto		1	1
G113	Ataxia telangiectasia		3	3
G114	Paraplejía espástica hereditaria	14	53	67
G114	SPG11		1	1
G114	SPG4	1	2	3
G118	Ataxia espinocerebelosa tipo 6		13	13
G118	Ataxia espinocerebelosa, autosómica dominante, tipo 7		4	4
G118	Ataxia espinocerebelosa, autosómica dominante, tipo 3		7	7

G118	Ataxia espino-cerebelosa autosómica dominante		1	1
G119	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva		2	2
G122	Esclerosis lateral amiotrófica	1	20	21
G140	Síndrome Postpolio		2	2
G238	Atrofia olivopontocerebelosa	2	7	9
G241	Distonía de torsión primaria		1	1
G243	Tortícolis espasmódica		1	1
G248	Distonía truncal		1	1
G258	Síndrome de la persona rígida		1	1
G318	Síndrome de NARP		1	1
G378	Enfermedad de Alexander	2	1	3
G404	Síndrome de Dravet		1	1
G474	Narcolepsia con cataplexia		1	1
G600	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X		2	2
G600	Charcot Marie Tooth		7	7
G600	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1		2	2
G600	Polineuropatía axonal sensitivo motora		1	1
G610	Síndrome de Guillain-Barré		1	1
G629	Síndrome POEMS		1	1
G700	Miastenia gravis		36	36
G710	DISTROFIA MUSCULAR		1	1
G710	Distrofia muscular facioescapulohumeral		4	4
G710	Distrofia muscular de Duchenne	1	1	2
G710	Distrofia muscular de Becker		2	2
G711	Distrofia miotónica de Steinert		15	15
G711	Miotonía congénita de Becker	2	1	3
G712	Distrofia muscular congénita con déficit de merosina	2	1	3
G713	Déficit del Complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial	2	1	3
G713	Complejo 3 de la cadena respiratoria mitocondrial déficit de	3	4	7
G718	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión		1	1
G903	Atrofia multisistémica		2	2
G933	SINDROME FATIGA CRÓNICA		1	1
G950	Siringomielia y siringobulbia		5	5
G968	Siderosis superficial del Sistema Nervioso Central		1	1
H355	Retinosis pigmentaria		2	2
H355	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER		1	1
H494	Oftalmoplejía externa progresiva		1	1
I270	HIPERTENSION PULMONAR PRIMARIA		1	1
I898	Linfangioleiomiomatosis		1	1
K598	Pseudo-obstrucción intestinal crónica primaria		1	1
K908	Enfermedad de Whipple		1	1
L120	Penfigoide ampoloso		1	1
L43	LIQUEN PLANO		1	1
L930	Lupus eritematoso discoide		1	1
L940	Morfea		1	1
M301	SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS		1	1
M313	Granulomatosis de Wegener		4	4
M331	DERMATOMIOSITIS		1	1
M332	POLIMIOSITIS		2	2
M34	Esclerodermia sistémica	50	84	134
M341	Síndrome CR(E)ST		2	2
M351	Enfermedad mixta del tejido conectivo		1	1
M352	Enfermedad de Behçet	4	22	26
M890	ALGODISTROFIA		3	3
M941	Policondritis recidivante		1	1
N301	Cistitis intersticial		9	9
Q043	Síndrome de Joubert	2	1	3
Q070	SÍNDROME DE ARNOLD CHIARI		44	44
Q131	Aniridia	5	10	15
Q282	Fístula arteriovenosa dural craneal		1	1

Q442	Atresia biliar	2	1	3
Q458	Extrofia cloacal		1	1
Q640	Epispadias		2	2
Q641	Extrofia vesical		10	10
Q754	Síndrome de Treacher-Collins		4	4
Q773	Condrodisplasia punctata rizomérica	2	1	3
Q774	Acondroplasia		2	2
Q780	Osteogénesis imperfecta		7	7
Q796	Síndrome de Ehlers-Danlos		2	2
Q796	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiper móvil		1	1
Q798	Síndrome de Poland		1	1
Q80	Ictiosis congénita	28	7	35
Q800	Ictiosis vulgar		3	3
Q802	Ictiosis lamelar		10	10
Q803	Eritrodermia congénita ictiosiforme bullosa		2	2
Q812	Epidermólisis bullosa distrófica		1	1
Q820	Linfedema hereditario tipo 1		1	1
Q824	Displasia ectodérmica anhidrótica	3	2	5
Q824	Displasia ectodérmica hipohidrótica	1	2	3
Q850	Neurofibromatosis tipo 1		4	4
Q851	Esclerosis tuberosa		1	1
Q870	Síndrome de Apert		1	1
Q871	Síndrome de Prader Willi		2	2
Q871	Síndrome de Cockayne		2	2
Q871	Síndrome de Cornelia de Lange		5	5
Q872	Síndrome de Rubinstein-Taybi		1	1
Q872	Síndrome de Klippel-Trenaunay		1	1
Q873	Síndrome de Sotos	11	6	17
Q873	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	3	1	4
Q874	Síndrome de Marfan		4	4
Q878	Síndrome de Smith Magenis	11	10	21
Q878	Síndrome de Williams	5	5	10
Q878	Síndrome de Stickler		5	5
Q934	Síndrome 5P menos	7	4	11
Q935	Delección 22q13	7	5	12
Q992	Síndrome X frágil		1	1
X499	Síndrome Aceite Tóxico		3224	3224
	Controles	559		

