

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2014)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aase	105650	1	0,003
Acondrogénesis tipo II	200610	3	0,010
Acondroplasia	100800	62	0,210
Acondroplasia con mutación en FGFR3	100800	5	0,017
Acrocéfalo-sindactilia dominante de tipo no determinado	--	1	0,003
Adams-Oliver	100300	17	0,057
Afalangia, sindactilia, metatarsiano extra, estatura corta, microcef., inteligencia en el límite (descrito por Martínez-Frías)	600384	1	0,003
Agenesia-displasia urogenital	191830	1	0,003
Albinoidismo	126070	1	0,003
Aniridia	106210	3	0,010
Aniridia-plus	--	3	0,010
Apert	101200	21	0,071
Apert con mutación en gen FGFR2	101200	1	0,003
Artrogriposis múltiple distal tipo II-A (Síndrome de Gordon-camptodactilia, paladar hendido y pie zambo)	114300	5	0,017
Atelosteogénesis tipo I	108720	1	0,003
Barber-Say	209885	1	0,003
Beals	121050	5	0,017
Blefarofimosis, blefaroptosis y epicanthus	I:110100	5	0,017
Bohring-Opitz (Oberklaid-Danks) con mutación en gen ASXL1	605039	1	0,003
Branquio-óculo-facial	113620	1	0,003
Branquio-oto displasia	1:602588 2:120502 3:608389	1	0,003
Branquio-oto-renal	1:113650 2:610896	1	0,003
Braquidactilia tipo A-1	112500	3	0,010
Braquidactilia tipo B	1:113000 2:611377	4	0,014
Braquidactilia tipo C	113100	5	0,017
Cardio-facio-cutáneo (CFC)	115150	1	0,003
Crouzon	123500	26	0,088
Descrito por Majewski (ectrodactilia + aplasia de tibia)	1:119100	1	0,003

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Discondrosteosis de Leri-Weill con delección en par-1	127300	1	0,003
Disostosis cleido-craneal	119600	13	0,044
Disostosis espínulo-costal	122600	2	0,007
Displasia de Kniest	156550	1	0,003
Displasia espínulo-epifisaria dominante	183900	3	0,010
Displasia frontonasal con displasia ectodérmica, autosómico dominante	--	1	0,003
Displasia tanatofórica de tipo no determinado	I:187600 II:187601	8	0,027
Displasia tanatofórica tipo I con mutación K650E (correspondiente a displasia tanatofórica tipo II)	187600	1	0,003
Displasia tanatofórica tipo I con mutación R248C	187600	1	0,003
Displasia tanatofórica tipo I sin estudio molecular	187600	10	0,034
Displasia tanatofórica tipo II sin estudio molecular	187601	4	0,014
Ectrodactilia + alteraciones ectodérmicas, de tipo no determinado, autosómico dominante	--	1	0,003
Ectrodactilia-aplasia de peroné/cúbito	113310	1	0,003
EEC tipo 3 con mutación en gen TP63	604292	1	0,003
EEC tipo no determinado	I:129900 III:604292	1	0,003
Enanismo campomélico	114290	10	0,034
Epidermolisis bullosa autosómica dominante de tipo no determinado	131750; 131850; 131800; 131880; 131900; 132000; 131760; 131950; 131960	3	0,010
Epidermolisis bullosa distrófica tipo Bart (con aplasia de cutis)	132000	2	0,007
Epidermolisis bullosa simple	131950 131900 131760 131960 131800	2	0,007
Epidermolisis bullosa simple tipo II (Koebner)	131900	1	0,003
Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa	113800	1	0,003
Esclerosis tuberosa (Enfermedad de Bourneville)	191100	10	0,034
Exostosis múltiples tipo no determinado	I:133700 II:133701 III:600209	1	0,003
Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal DA2A)	193700	3	0,010
Greig	175700	4	0,014
Greig con delección afectando al gen GLI3	175700	1	0,003
Greig con mutación o delección del gen GLI3	175700	1	0,003
Hay-Wells	106260	3	0,010

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar	I:145980 II:145981 III:600740	1	0,003
Hipocondroplasia	146000	1	0,003
Holt-Oram	142900	5	0,017
Holt-Oram por duplicación de todos los exones de TBX5	142900	1	0,003
Ictiosis vulgar o simple	146700	2	0,007
Kabuki	147920	2	0,007
Kabuki con deleción en el gen KMTD2 (MLL2)	147920	1	0,003
Kabuki con mutación en el gen KMTD2 (MLL2)	147920	2	0,007
Kingston	120433	3	0,010
Klein-Waardenburg	148820	1	0,003
Larsen (autosómico dominante)	150250	1	0,003
Laurin-Sandrow	135750	1	0,003
Linfedema hereditario tipo IA (Enfermedad de Milroy)	153100	2	0,007
Mano-pie-genital	140000	2	0,007
Marfan (aracnodactilia)	154700	5	0,017
Marshall-Smith	602535	1	0,003
Megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (Síndrome de Berdon)	155310	1	0,003
Microftalmía-catarata	156850	2	0,007
MMT (Feingold-1) (microcefalia, fístula traqueoesofágica y alteraciones de manos)	164280	2	0,007
Muenke	602849	1	0,003
Neurofibromatosis tipo I (de Von Recklinghausen)	162200	5	0,017
Neurofibromatosis tipo I (de Von Recklinghausen) con mutación en NF1	162200	1	0,003
Noonan	163950	5	0,017
Noonan con mutación en gen PTPN11	163950	4	0,014
Noonan con mutación Ser257Leu en gen RAF1	611553	1	0,003
Osteogénesis imperfecta dominante tipo II A	166210	3	0,010
Osteogénesis imperfecta dominante tipo no determinado	I:166200 IV:166220 IIA:166210	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante)	166200	7	0,024
Osteogénesis imperfecta tipo IV	166220	1	0,003

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Paquioniquia	1:167200 2:167210 3:615726 4:615728	1	0,003
Pfeiffer sin estudio molecular	101600	7	0,024
Poliquistosis renal del adulto	I:173900 II:613095 III:600666	4	0,014
Proteus	176920	1	0,003
Pseudoartrosis de clavícula	118980	1	0,003
Pterigium poplíteo	119500	2	0,007
Saethre-Chotzen	101400	4	0,014
Sinostosis radiohumeral autosómica dominante	143050	1	0,003
Sorsby	120400	1	0,003
Stickler de tipo no determinado	I:108300 II:604841 III:184840	3	0,010
Stickler de tipo no determinado con confirmación molecular	I:108300 II:604841 III:184840	2	0,007
Townes-Bröcks	107480	10	0,034
Treacher-Collins	1:154500 2:613717	19	0,064
Treacher-Collins con mutación en TCOF1	154500	1	0,003
Triada de Currarino	176450	1	0,003
Van Der Woude	I:119300 II:606713	3	0,010
Waardenburg tipo I	193500	2	0,007
Waardenburg tipo no determinado	I:193500 IIA:193510 IIB:600193 IIC:606662 IIE:611584 III:148820 IVA:277580 IVB:613265 IVC:613266	10	0,034
Total de síndromes autosómicos dominantes		414	1,399

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 2. **Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2014)**

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
3M	1:273750 2:612921 3:614205	2	0,007
Acidemia metilmalónica	251000	2	0,007
Acidemia propiónica	606054	1	0,003
Acidosis láctica	245400	1	0,003
Acondrogénesis tipo I-A	200600	1	0,003
Acrocallosal	200990	2	0,007
Adrenogenital	201910	47	0,159
Aicardi-Goutieres 4	610333	1	0,003
Al-Gazali con mutación en FREM 1	608980	1	0,003
Albinismo recesivo óculo cutáneo tipo no determinado	IA:203100 IB:606952 II:203200 III:203290 IV:606574 V:615312 VI:113750 VII:615179	8	0,027
Anemia de Fanconi tipo no determinado	227650	2	0,007
Artrogriposis múltiple autosómica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
Atresia intestinal tipo Apple-Peel, anomalías aculares y microcefalia	243605	2	0,007
Bartsocas-Papas (Pterigium poplíteo recesivo letal)	263650	1	0,003
Bebe colodion autorresolutivo, autosómico recesivo de tipo no determinado	242300; 242100; 606545	1	0,003
Bowen-Conradi	211180	2	0,007
C (trigonocefalia de Opitz)	211750	3	0,010
Carmi (epidermolisis bullosa tipo II con aplasia de cutis/atresia gastrointestinal)	226730	4	0,014
Carmi (epidermolisis bullosa tipo II con aplasia de cutis/atresia gastrointestinal) con mutación en ITGB4	226730	1	0,003
Carpenter	1:201000 2:614976	1	0,003
Casamassima	271520	5	0,017
CDG (Defecto congénito de glicosilación) tipo no determinado	1A:212065 1B:602579 1C:603147 1D:601110 1E:608799 1F:609180 1G:607143 1H:608104 1I:607906 1J:608093 1K:608540 1L:608776 1M:610768 1N:612015 1O:612937 1P:613661 1Q:612379 1R:614507 1T:614921 1U:615042 1W:615596 1X:615597 2A:212066 2B:606056	4	0,014
Cerebro-hepato-renal (Zellweger)	214100	9	0,030
COFS (cerebro-óculo-facio-esquelético)	1:214150 3:616570 4:610758	1	0,003
Condrodisplasia punctata rizomélica recesiva	1:215100 2:222765 3:600121 5:616716	4	0,014
Costilla corta-polidactilia descrito por Martínez-Frías	--	2	0,007

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Costilla corta-polidactilia tipo no determinado	I,III:613091 II:263520 IV:269860 V:614091	4	0,014
De persist. deriv. müllerianos, linfangiectasia, fallo hepático, polidactilia postaxial, anomalías renales y craneofaciales)	235255	2	0,007
De «Cartilague-hair hypoplasia» (McKusick)	250250	1	0,003
Defecto congénito de glicosilación tipo Ij	608093	1	0,003
Deficiencia de adenosina deaminasa (ADA)	102700	1	0,003
Dermopatía restrictiva de tipo no determinado Autosómica Recesiva	--	1	0,003
Descrito por Cumming	211890	2	0,007
Disostosis espónido-torácica (Jarcho Levin)	277300	6	0,020
Disostosis espondilocostal recesiva de tipo no determinado	1:277300 2:608681 3:609813 4:613686 6:616566	2	0,007
Displasia cifomélica	211350	1	0,003
Displasia dérmica focal tipo 4	614974	1	0,003
Displasia ectodérmica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
Displasia mesomélica tipo Langer	249700	4	0,014
Distrofia cerebro-muscular de Fukuyama	253800	1	0,003
Dyggve-Melchior-Clausen / Smith-McCort	223800 607326	1	0,003
Ellis Van Creveld	225500	9	0,030
Enanismo diastrófico	222600	3	0,010
Enfermedad de Gaucher con mutación en GBA	I:230800 II:230900 608013 III:231000 IIIC:231005	1	0,003
Enfermedad de Niemann-Pick	A:257200 B:607616 C1:257220 C2:607625	1	0,003
Epidermolisis bullosa distrófica tipo Hallopeau-Siemens	226600	1	0,003
Epidermolisis bullosa recesiva tipo no determinado	226650 226600 226700 226730 226670 612138 601001 226500 615028 226440 609638	5	0,017
Epidermolisis bullosa tipo II (de la unión), subtipo no determinado	226650 226700 226730	3	0,010
Epidermolisis bullosa tipo III (distrófica) recesiva, subtipo no determinado	1:226600 2:226500	5	0,017
Epilepsia dependiente de piridoxina	266100	1	0,003
Esclerocórnea, hipertelorismo, sindactilia y genitales ambiguos	--	1	0,003
Fanconi (Pancitopenia)	227650	2	0,007
Fibrocondrogénesis	1:228520 2:614524	1	0,003
Fibrosis quística	219700	7	0,024
Fraser (Criptoftalmos)	219000	8	0,027

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Fraser con mutación en FREM2	219000	1	0,003
Fryns	229850	1	0,003
Gangliosidosis GM1	I:230500; II:230600; III:230650	4	0,014
Gangliosidosis GM1 con mutación en el gen GLB1	230500	1	0,003
Glicogenosis tipo II (enfermedad de Pompe)	232300	1	0,003
Hidroletalus	1:236680 2:614120	1	0,003
Hiperglicinemia no cetónica	605899	2	0,007
Hipofosfatasa	241500	3	0,010
Hipoplasia pontocerebelosa tipo I	A:607596 B:614678	4	0,014
Hipoplasia pontocerebelosa tipo IB con mutación en gen EXOSC3	614678	1	0,003
Hipoplasia pulmonar primaria autosómica recesiva	265430	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica autosómica recesiva	208150	6	0,020
Histiocitosis recesiva (Enfermedad de Letterer-Siwe)	246400	1	0,003
Ictiosis eritrodérmica no bullosa autosómica recesiva	242100	3	0,010
Ictiosis lamelar (bebé colodión) con herencia AR	242300	8	0,027
Ictiosis recesiva de tipo no determinado	242300	3	0,010
Ictiosis tipo feto arlequin	242500	1	0,003
Jeune	208500	9	0,030
Johanson-Blizzard	243800	1	0,003
Joubert-Boltshauser	213300	1	0,003
Kartagener	244400	2	0,007
Kaufman-McKusick - Hidrometrocolpos - polidactilia	236700	1	0,003
Larsen (autosómico recesivo)	245600	1	0,003
Leprechaunismo	246200	2	0,007
Martínez-Frías (fístula traqueoesofágica, anomalías gastrointestinales, hipospadias y retraso crecimiento intrauterino)	601346	2	0,007
Meckel-Gruber	249000 603194 607361 611134 611561 612284 267010 613885 614209 614175 615397 616258	17	0,057
Miopatía nemalínica autosómica recesiva	256030	2	0,007
Miopatía por desproporción de fibras autosómica recesiva	255310	2	0,007
Mucopolidosis tipo II (Enfermedad de Leroy)	252500	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Mucopolisacaridosis tipo IH (Hurler)	607014	2	0,007
Mulibrey	253250	1	0,003
Netherton	256500	1	0,003
Neu-Laxova	1:256520 2:616038	1	0,003
Oro-facio-digital tipo II (Möhr)	252100	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo II B Autosómica Recesiva	610682	2	0,007
Peters-Plus (Krause-Kivlin)	261540	2	0,007
Pierson	609049	1	0,003
Poliquistosis renal infantil	263200	32	0,108
Poliquistosis renal infantil con mutación en gen PKHD1	263200	1	0,003
Ritscher-Schinzel	220210	1	0,003
Robinow autosómico recesivo	268310	2	0,007
Rogers (atresia de esófago+anoftalmía)	206900	1	0,003
Saldino-Noonan	613091	2	0,007
Schwartz-Jampel	255800	1	0,003
Shwachman	260400	1	0,003
Smith-Lemli-Opitz	270400	14	0,047
Stüve-Wiedemann	601559	2	0,007
Tortuosidad arterial	208050	1	0,003
Trombocitopenia con aplasia radial (TAR)	274000	6	0,020
Walker-Warburg	1A:236670 2A:613150 3A:253280 4A:253800 5A:613153 6A:613154 7A:614643 8A:614830 9A:616538 10A:615041 11A:615181 12A:615249 13A:615287 14A:615350	10	0,034
Warburg-Micro	1:600118 2:614225 3:614222 4:615663	1	0,003
Werdnig-Hoffmann autosómico recesivo	253300	4	0,014
Total de síndromes autosómicos recesivos		363	1,227

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2014)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aarskog sin estudio mutacional	305400	1	0,003
Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado	--	11	0,037
Aicardi	304050	4	0,014
Albinismo tipo no determinado	--	8	0,027
Artrogriposis múltiple distal	I:108120 II:601680 193700 III:114300 IV:609128 V:108145 X:187370; 277720	5	0,017
Asociación Phaces (Síndrome de Pascual-Castroviejo)	606519	2	0,007
Atrofia muscular espinal	--	1	0,003
Brachmann-De Lange	I:122470 II:300590 III:610759 IV:614701 V:300882	21	0,071
Brachmann-De Lange con delección del gen NIPBL	I:122470 II:300590 III:610759 IV:614701 V:300882	1	0,003
Cayler con región 22q11.2 no estudiada	125520	7	0,024
Cayler sin microdelección en región 22q11.2	125520	1	0,003
Coffin-Siris	135900	1	0,003
Condrodisplasia de tipo no determinado	--	83	0,281
Condrodisplasia punctata con calcificaciones intravasculares ligado a X recesivo	--	1	0,003
Condrodisplasia punctata ligada a X recesiva	302950	1	0,003
Condrodisplasia punctata ligada a X recesiva por delección del gen ARSE (Xp22.3)	302950	1	0,003
Condrodisplasia punctata tipo no determinado	--	4	0,014
Condrodistrofia punteada 2 ligada a X dominante (S. de Conradi-Hünemann)	302960	4	0,014
Cutis laxa tipo no determinado	IA:219100 IB:614437 IC:613177 IIA:219200 IIB:612940 3:123700; 614100 616603 614434 IIIA:219150 IIIB:614438	1	0,003
Cutis marmorata telangiectásica congénita (Síndrome de Van Lohuizen)	219250	7	0,024
Defecto del tubo neural ligado a X recesivo	301410	2	0,007
Defecto en la cadena respiratoria mitocondrial / enfermedad mitocondrial de tipo no determinado	--	2	0,007
Defectos severos de miembros y alteraciones de la segmentación	--	4	0,014
Déficit de proteína C	176860 612304	1	0,003
Desmons (eritroqueratoderma ictiosiforme atípico con sordera) tipo no determinado	148210 242150	1	0,003
Desorganización	223200	1	0,003
Disinostosis craneofacial	218350	2	0,007
Disostosis acrofacial tipo Catania	101805	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Disostosis acrofacial tipo no determinado	101805 154400 193530 201170 263750 601829 616462	2	0,007
Disostosis frontonasal acromélica	603671	1	0,003
Displasia craneotelencefálica	218670	1	0,003
Displasia ectodérmica anhidrótica (modo de herencia no determinado)	--	1	0,003
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X recesiva	305100	2	0,007
Displasia ectodérmica tipo no determinado	--	5	0,017
Displasia espóndilo-epi-metafisaria de tipo no determinado	--	2	0,007
Displasia espóndilo-epifisaria de tipo no determinado	--	3	0,010
Displasia metatrópica de tipo no determinado	--	1	0,003
Distrofia miotónica congénita (Steinert)	160900	22	0,074
Distrofia muscular de tipo no determinado	--	5	0,017
Distrofia muscular por déficit de merosina	607855	1	0,003
DK focomelia	223340	1	0,003
Ehlers-Danlos tipo no determinado	I,II:130000; III:130020; IV:130050; V:305200; VI:225400; VII:130060 225410; VIII:130080; IX:304150; X:225310; XI:130090 147900 225320	1	0,003
Enanismo de las clavículas en manillar (Kozlowski)	--	1	0,003
Enanismo mesomélico de tipo no determinado	--	2	0,007
Enfermedad de depósito lipídico de tipo no determinado	--	1	0,003
Epidermolisis bullosa de tipo no determinado	--	12	0,041
Epidermolisis bullosa tipo III (distrófica) (modo de herencia no determinado), subtipo no determinado	131750 131850 226600 226500	1	0,003
FG	I:305450 II:300321 III:300406 IV:300422 V:300581	1	0,003
Freeman-Sheldon de tipo no determinado	--	1	0,003
Gollop	228250	1	0,003
Goltz	305600	4	0,014
Goltz con mutación en el gen PORCN	305600	1	0,003
Hallermann-Streiff	234100	2	0,007
Hemihiperplasia	235000	1	0,003
Ictiosis de tipo no determinado (modo de herencia no determinado)	--	10	0,034

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Ictiosis eritrodérmica de tipo no determinado	--	1	0,003
Ictiosis eritrodérmica no bullosa con herencia no determinada	--	1	0,003
Ictiosis lamelar (bebé colodión) con modo de herencia no determinado	--	17	0,057
Incontinencia pigmentaria	308300	12	0,041
Insensibilidad parcial a los andrógenos	312300	1	0,003
Kabuki por cromosoma X en anillo	147920, 300867	1	0,003
Klippel-Trenaunay-Weber	149000	20	0,068
Larsen (modo de herencia no determinado)	1:245600 2:150250	7	0,024
Lipodistrofia de tipo no determinado	--	1	0,003
Melanosis neurocutánea	249400	1	0,003
Metabolopatía de tipo no determinado	--	1	0,003
Miopatía miotubular o centronuclear	310400; 160150; 255200	2	0,007
Miopatía miotubular tipo 1, ligada a X recesiva con mutación en MTM1	310400	1	0,003
Miopático no definido	--	5	0,017
Mutación somática en PIK3CA asociada a macrodactilia	171834	1	0,003
Nager	154400	2	0,007
Oculo-cerebro-renal (Lowe)	309000	2	0,007
Opitz-GBBB	I:300000 II:145410	7	0,024
Oro-facio-digital I	311200	3	0,010
Oro-facio-digital tipo no determinado	--	1	0,003
Osteogénesis imperfecta de tipo no determinado con mutación GLY1046SER	--	1	0,003
Osteogénesis imperfecta no letal de tipo no determinado	--	12	0,041
Osteogénesis imperfecta tipo II (modo de herencia no determinado)	166210 610682	20	0,068
Osteogénesis imperfecta tipo III (modo de herencia no determinado)	259420	2	0,007
Osteogénesis imperfecta tipo no determinado	--	12	0,041
Oto-palato-digital tipo I	311300	1	0,003
Parkes-Weber	608355	1	0,003
Pfeiffer-Kapferer	--	1	0,003
Pseudohermafroditismo masculino por resistencia periférica a los andrógenos	--	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Pseudotrisomía 13	264480	1	0,003
Pterigium múltiple letal	253290 312150	2	0,007
Pterigium múltiple no letal	1:265000 178110	1	0,003
Pulgar adducto (modo de herencia no determinado)	201550; 314100	1	0,003
Robinow (modo de herencia no determinado)	1:180700 2:268310	1	0,003
Simpson-Golabi-Behmel	I:312870 II:300209	3	0,010
Simpson-Golabi-Behmel con delección parcial del gen GPC3 (exones 4 y 5)	I:312870	1	0,003
Variante de síndrome de Adams-Oliver	--	1	0,003
VATER+Hidrocefalia	276950 314390	1	0,003
Total de síndromes con otras etiologías génicas		415	1,403

T: Tipo

*: Herencia ligada al cromosoma X, síndromes de secuencias repetitivas de ADN y Causa Génica de tipo no determinado.

Tabla 4. Síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2014)

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Wiedemann-Beckwith (Total)		17	44 *	0,149
Wiedemann-Beckwith sin estudio molecular	130650	0	27	0,091
Wiedemann-Beckwith con hipometilación en la región del centro de imprinting centromérico IC2 o en el dominio KvDMR	130650	10	10	0,034
Wiedemann-Beckwith con disomía uniparental paterna o hipometilación del IC2 (o dominio KvDMR) e hipermetilación del IC1 (o dominio H19DMR)	130650	2	2	0,007
Wiedemann-Beckwith con estudio molecular normal	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith con estudio molecular positivo, de tipo no determinado	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por duplicación 11p	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por metilación aberrante del gen LIT (KCNQ1OT1)	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por patrón de metilación anómalo no determinado	130650	1	1	0,003
Espectro velo-cardio-facial (Total)		32	35 *	0,118
Espectro velo-cardio-facial con microdelección en región 22q11.2	192430	28	28 **	0,095
Velo-cardio-facial sin microdelección en región 22q11.2	192430	4	4	0,014
Velo-cardio-facial (región 22q11.2 no estudiada)	192430	0	3	0,010
Prader-Willi (Total)		27	27 *	0,091
Prader-Willi por microdelección 15q	176270	14	14	0,047
Prader-Willi con patrón de metilación anómalo	176270	5	5	0,017
Prader-Willi por disomía uniparental del cromosoma 15	176270	4	4	0,014
Prader-Willi con estudio molecular positivo, tipo no determinado	176270	3	3	0,010
Prader-Willi sin microdelección en la región 15q11-q13	176270	1	1	0,003
Rubinstein-Taybi (Total)		5	19 *	0,064
Rubinstein-Taybi sin estudio molecular	180849, 613684	1	15	0,051
Rubinstein-Taybi con microdelección del gen CREBBP	180849	3	3	0,010
Rubinstein-Taybi con mutación en el gen CREBBP	180849	1	1	0,003

Tabla 4. **Síndromes de gen contiguo-microdeleción, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2014) (Continuación)**

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Miller-Dieker	247200	5	5	0,017
Deleción 1p36	607872	4	4	0,014
Phelan-McDermid (deleción terminal 22q)	606232	1	4	0,014
Werdnig-Hoffmann con mutación o deleción en 5q	253300	3	3	0,010
Williams con microdeleción 7q	194050	3	3	0,010
Cayler con microdeleción en región 22q11.2	125520	1	1	0,003
Deleción del gen RPH3AL y LIS1	604881	1	1	0,003
Koolen-De Vries (microdeleción 17q21.31)	610443	1	1	0,003
Microdeleción en región 22q11.2 en pacientes con defectos fuera del espectro velo-cardio-facial	--	1	1	0,003
Silver-Russell sin evidencia de estudio molecular	180860	0	1	0,003
Sinostosis múltiple tipo 1 (sinfalangia-braquidactilia) con microdeleción en 17q22 afectando al gen NOG	186500	1	1	0,003
Smith-Magenis	182290	1	1	0,003
Trico-rino-falángico tipo II (Langer-Giedion)	150230	0	1	0,003
Total de síndromes de gen contiguo-microdeleción, disomía uniparental o imprinting genómico		103	152	0,514

T: Tipo

*: Total de casos (incluye los grupos siguientes)

**: 17 casos estudiados con Sonda D22S75; 1 caso estudiado con Sonda D22S75 y D22S944; 1 caso estudiado con Sonda D22S75 y TUPLE1; 1 caso estudiado con Sonda TUPLE1; 8 casos sin especificar el tipo de sonda empleada.

Tabla 5. Síndromes o entidades de etiología desconocida por 10.000 RN (1980-2014)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Artrogriposis múltiple congénita	--	7	0,024
Artrogriposis múltiple congénita con pterigium	--	3	0,010
Artrogriposis múltiple congénita por amioplasia	--	5	0,017
Enanismo de tipo no determinado sin evidencia de displasia esquelética	--	9	0,030
Facomatosis pigmento-queratósica con rabdomiosarcoma	--	1	0,003
FFU («femoral, fibular, ulnar defects»)	228200	16	0,054
FH-UF («femoral hypoplasia - unusual face»)	134780	2	0,007
Fusión esplenogonadal	183300	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica de tipo no determinado	--	8	0,027
Lumbo-costo-vertebral	--	2	0,007
Macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita	602501	1	0,003
Nevus sebáceo de Jadassohn	163200	4	0,014
Piepkorn	--	1	0,003
Sobrecrecimiento asimétrico de tipo no determinado	--	4	0,014
Sturge-Weber	185300	5	0,017
Total de síndromes o entidades de etiología desconocida		69	0,233

Tabla 6. **Embriofetopatías por 10.000 RN (1980-2014)**

	N.º	Por 10.000
Bocio congénito por tratamiento antitiroideo	1	0,003
Embriofetopatía por ácido valproico	24	0,081
Embriofetopatía por ácido valproico + otro anticonvulsivante	11	0,037
Embriofetopatía por alcohol	41	0,139
Embriofetopatía por alcohol y sífilis	1	0,003
Embriofetopatía por anticonvulsivantes (politerapia)	8	0,027
Embriofetopatía por carbamazepina	3 *	0,010
Embriofetopatía por carbimazol	2	0,007
Embriofetopatía por citomegalovirus	12	0,041
Embriofetopatía por cocaína	1	0,003
Embriofetopatía por diabetes crónica	60	0,203
Embriofetopatía por diabetes gestacional (?)	17 *	0,057
Embriofetopatía por difenilhidantoína	4	0,014
Embriofetopatía por ergotamina	1	0,003
Embriofetopatía por Fenitoína + Fenobarbital (incluye primidona)	6	0,020
Embriofetopatía por fenobarbital y/o primidona	4	0,014
Embriofetopatía por hipertermia	1	0,003
Embriofetopatía por hipoparatiroidismo materno	1	0,003
Embriofetopatía por infección connatal de tipo no determinado	4	0,014
Embriofetopatía por litio	1	0,003
Embriofetopatía por mezcla de alcohol, drogas y otros hábitos tóxicos, incl. tabaco	3	0,010
Embriofetopatía por rubeola	8	0,027
Embriofetopatía por sífilis (lúes)	6	0,020
Embriofetopatía por toxoplasma	4	0,014
Embriofetopatía por tratamiento antiepiléptico combinado con benzodiazepinas	3	0,010
Embriofetopatía por tratamientos correlativos con ácido valproico y fenobarbital	1	0,003
Embriofetopatía por varicela	1	0,003
Embriofetopatía por yoduros	1	0,003
Fetopatía por lupus	1	0,003
Total de embriofetopatías	230	0,777

(*): Un Recién Nacido tiene Embriofetopatía por diabetes gestacional y por exposición prenatal a carbamazepina.

Tabla 7. Estimación mínima de la prevalencia global al nacimiento de determinados síndromes de los que existen varios tipos clínicos y/o etiológicos

	N.º	Por 10.000
Aarskog	1	0,003
Acondrogénesis	4	0,014
Acondroplasia	67	0,226
Acrocéfalo-sindactilia	72	0,243
Albinismos	17	0,057
Artrogriposis múltiple	26	0,088
Atelosteogénesis	1	0,003
Braquidactilia	12	0,041
Cayler	9	0,030
Coffin-Siris	1	0,003
Condrodisplasia punctata	15	0,051
Costilla corta-polidactilia	8	0,027
Defecto congénito de glicosilación	5	0,017
Dermopatía restrictiva	2	0,007
Disostosis acrofacial	3	0,010
Disostosis espéndilo-costal/torácica	10	0,034
Displasia ectodérmica	9	0,030
Displasia espéndilo-epifisaria	6	0,020
Displasia mesomélica	6	0,020
Distrofias musculares	29	0,098
Enfermedad de depósito lipídico	2	0,007
Epidermolisis bullosa	41	0,139
Exostosis múltiples	1	0,003
Gangliosidosis	5	0,017
Glicogenosis	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa	5	0,017
Hipoquinesia inespecífica	14	0,047
Holt-Oram	6	0,020

Tabla 7. Estimación mínima de la prevalencia global al nacimiento de determinados síndromes de los que existen varios tipos clínicos y/o etiológicos (Continuación)

	N.º	Por 10.000
Ictiosis	46	0,155
Kabuki	6	0,020
Larsen	9	0,030
Miopatía	12	0,041
Mucopolisacaridosis	2	0,007
Noonan	10	0,034
Oro-facio-digital	9	0,030
Osteogénesis imperfecta	64	0,216
Poliquistosis renal	37	0,125
Prader-Willi	27	0,091
Robinow	3	0,010
Rubinstein-Taybi	19	0,064
Silver-Russell	1	0,003
Trico-rino-falángico	1	0,003
Velo-cardio-facial	35	0,118
Waardenburg	12	0,041
Werdnig-Hoffmann	7	0,024
Wiedemann-Beckwith	44	0,149
Williams	3	0,010

Tabla 8. Distribución etiológica de los recién nacidos con defectos congénitos identificados durante los tres primeros días de vida

Causas	Período 1980-2014	
	N.º	%
GENÉTICA		
Autosómica dominante	2.323	5,45
Autosómica recesiva	748	1,76
Gen contiguo-microdelección	145	0,34
Síndromes de Secuencias repetitivas de ADN	22	0,05
Otras etiologías génicas	1.801	4,23
Cromosómica	3.676	8,63
Total de causa genética	8.715	20,45
AMBIENTAL		
Alcohol	45	0,11
Diabetes	77 *	0,18
Infecciones	36	0,08
Medicamentos	70 *	0,16
Factores Físicos	1	0,00
Otros factores ambientales	385	0,90
Total de causa ambiental	613 *	1,44
MULTIFACTORIAL	8.461	19,86
CAUSA DESCONOCIDA	24.817	58,25
TOTAL RN con Defectos Congénitos	42.606	100.-

(*): Un Recién Nacido tiene Embriofetopatía por diabetes materna y por exposición prenatal a Carbamazepina.

Tabla 9. Frecuencia global de 33 defectos congénitos diagnosticados durante los tres primeros días de vida, en tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2013 y 2014

DEFECTO	1980-1985			1986-2013			2014		
	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%
Cardiopatías/Anomalías grandes vasos **	318	8,32	(7,43- 9,28)	4023	16,03	(15,54-16,54)	112	16,71	(13,76-20,11)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,50)	3485	13,89	(13,43-14,36)	64	9,55	(7,35-12,20)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,76)	2168	8,64	(8,28- 9,01)	51	7,61	(5,66-10,01)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,30)	2130	8,49	(8,13- 8,86)	48	7,16	(5,28- 9,50)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,05)	2380	9,49	(9,11- 9,88)	46	6,86	(5,02- 9,16)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,65)	1455	5,80	(5,51- 6,11)	36	5,37	(3,76- 7,44)
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo) *	275	7,19	(6,37- 8,09)	1296	5,17	(4,89- 5,45)	29	4,33	(2,90- 6,22)
Reducción de extremidades *	272	7,11	(6,29- 8,01)	1312	5,23	(4,95- 5,52)	25	3,73	(2,41- 5,51)
Labio leporino ± fisura paladar *	248	6,49	(5,70- 7,35)	1184	4,72	(4,45- 5,00)	22	3,28	(2,05- 4,98)
Micrognatia o retrognatia *	246	6,43	(5,65- 7,29)	1377	5,49	(5,20- 5,79)	21	3,13	(1,94- 4,80)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01- 8,81)	1034	4,12	(3,87- 4,38)	18	2,69	(1,59- 4,24)
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo)	90	2,35	(1,89- 2,89)	627	2,50	(2,31- 2,70)	15	2,24	(1,25- 3,69)
Agenesia renal unilateral **	22	0,58	(0,36- 0,87)	324	1,29	(1,15- 1,44)	14	2,09	(1,14- 3,50)
Atresia/estenosis de esófago *	88	2,30	(1,85- 2,84)	442	1,76	(1,60- 1,93)	12	1,79	(0,93- 3,13)
Pie zambo mayor (a) *	208	5,44	(4,73- 6,23)	1106	4,41	(4,15- 4,68)	11	1,64	(0,82- 2,94)
Anotia/Microtia (b)	69	1,80	(1,40- 2,28)	352	1,40	(1,26- 1,56)	10	1,49	(0,72- 2,74)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51- 5,98)	1012	4,03	(3,79- 4,29)	10	1,49	(0,72- 2,74)
Displasia renal	34	0,89	(0,62- 1,24)	238	0,95	(0,83- 1,08)	9	1,34	(0,61- 2,55)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27- 4,55)	839	3,34	(3,12- 3,58)	8	1,19	(0,52- 2,35)
Atresia/estenosis de ano/recto *	97	2,54	(2,06- 3,10)	477	1,90	(1,73- 2,08)	4	0,75	(0,24- 1,74)
Anoftalmía o microftalmía *	94	2,46	(1,99- 3,01)	360	1,43	(1,29- 1,59)	4	0,60	(0,16- 1,53)
Microcefalia *	81	2,12	(1,68- 2,63)	369	1,47	(1,32- 1,63)	4	0,60	(0,16- 1,53)
Espina bifida *	181	4,73	(4,07- 5,48)	498	1,98	(1,81- 2,17)	3	0,45	(0,09- 1,31)
Gastroquisis.....	21	0,55	(0,34- 0,84)	114	0,45	(0,37- 0,55)	3	0,45	(0,09- 1,31)
Genitales ambiguos *	41	1,07	(0,77- 1,46)	162	0,65	(0,55- 0,75)	2	0,30	(0,04- 1,08)
Hernia o agenesia diafragmática *	107	2,80	(2,29- 3,38)	329	1,31	(1,17- 1,46)	2	0,30	(0,04- 1,08)
Otras malposiciones mayores del pie (a) *	168	4,39	(3,75- 5,11)	498	1,98	(1,81- 2,17)	2	0,30	(0,04- 1,08)
Resto Polidactilia/Polisindactilia	37	0,97	(0,68- 1,33)	259	1,03	(0,91- 1,17)	2	0,30	(0,04- 1,08)
Encefalocele *	49	1,28	(0,95- 1,70)	98	0,39	(0,32- 0,48)	1	0,15	(0,00- 0,83)
Agenesia renal bilateral *	22	0,58	(0,36- 0,87)	69	0,28	(0,21- 0,35)	0	0,00	(0,00- 0,55)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00- 5,39)	155	0,62	(0,52- 0,72)	0	0,00	(0,00- 0,55)
Defecto de la pared corporal (c) *	13	0,34	(0,18- 0,58)	24	0,10	(0,06- 0,14)	0	0,00	(0,00- 0,55)
Onfaloccele *	65	1,70	(1,31- 2,17)	195	0,78	(0,67- 0,89)	0	0,00	(0,00- 0,55)

LC: Límites de confianza.

(a): Reducible/s pasivamente (mediante maniobras) o irreducible/s.

(b): Anotia/Microtia con atresia o estenosis del conducto auditivo.

(c): Tradicionalmente denominado “celosomía/pleurosomía”.

*: Tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** : Tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.