

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
"Bebé Michelin" (pliegues cutáneos circunferenciales tipo Kunze)	156610	1	0,003
Aase	105650	1	0,003
Acondrogénesis tipo II	200610	3	0,010
Acondroplasia	100800	62	0,205
Acondroplasia con mutación en FGFR3	100800	5	0,017
Acrocéfalo-sindactilia dominante de tipo no determinado	--	1	0,003
Adams-Oliver	100300	17	0,056
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	0,070
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 con mutación en gen TWIST2	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	0,013
Braquidactilia tipo C	113100	5	0,017
Cardio-facio-cutáneo (CFC)	115150	1	0,003
Crouzon	123500	26	0,086

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Descrito por Majewski (ectrodactilia + aplasia de tibia)	1:119100	1	0,003
Discondrosteosis de Leri-Weill con deleción en par-1	127300	1	0,003
Disostosis cleido-craneal	119600	13	0,043
Disostosis espéndilo-costal	122600	2	0,007
Displasia de Kniest	156550	1	0,003
Displasia espéndilo-epifisaria dominante	183900	3	0,010
Displasia frontonasal con displasia ectodérmica, autosómico dominante	--	1	0,003
Displasia tanatófórica de tipo no determinado	I:187600 II:187601	8	0,026
Displasia tanatófórica tipo I con mutación K650E (correspondiente a displasia tanatófórica tipo II)	187600	1	0,003
Displasia tanatófórica tipo I con mutación R248C	187600	1	0,003
Displasia tanatófórica tipo I sin estudio molecular	187600	10	0,033
Displasia tanatófórica tipo II sin estudio molecular	187601	4	0,013
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	0,033
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	0,033
Exostosis múltiples tipo no determinado	I:133700 II:133701 III:600209	1	0,003
Fisuras/quistes branquiales autosómicos dominantes	113600	1	0,003
Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal DA2A)	193700	3	0,010
Greig	175700	4	0,013
Greig con deleción afectando al gen GLI3	175700	1	0,003

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Greig con mutación o delección del gen GLI3	175700	1	0,003
Hay-Wells	106260	3	0,010
Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar	I:145980 II:145981 III:600740	1	0,003
Hipocondroplasia	146000	1	0,003
Holt-Oram	142900	6	0,020
Holt-Oram por duplicación de todos los exones de TBX5	142900	1	0,003
Ictiosis vulgar o simple	146700	3	0,010
Kabuki	147920	2	0,007
Kabuki con delección 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	2	0,007
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	6	0,020
Noonan con mutación en gen PTPN11	163950	4	0,013
Noonan con mutación Ser257Leu en gen RAF1	611553	1	0,003
Opitz-GBBB tipo II	145410	1	0,003
Osteogénesis imperfecta dominante tipo II A	166210	3	0,010

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Osteogénesis imperfecta dominante tipo no determinado	I:166200 IV:166220 IIA:166210	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante)	166200	7	0,023
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante) con mutación del gen COL1A1	166200	1	0,003
Osteogénesis imperfecta tipo IV	166220	1	0,003
Paquioniquia	1:167200 2:167210 3:615726 4:615728	1	0,003
Pfeiffer sin estudio molecular	101600	7	0,023
Poliquistosis renal del adulto	I:173900 II:613095 III:600666	4	0,013
Proteus	176920	1	0,003
Pseudoartrosis de clavícula	118980	1	0,003
Pterigium poplíteo	119500	2	0,007
Saethre-Chotzen	101400	3	0,010
Saethre-Chotzen con mutación o delección del gen TWIST1	101400	1	0,003
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	0,033
Treacher-Collins	1:154500 2:613717	19	0,063
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	0,033
<b>Total de síndromes autosómicos dominantes</b>		<b>422</b>	<b>1,397</b>

T: Tipo

\*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015)

	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	0,156
Adrenogenital con mutación en el gen CYP21A2	201910	1	0,003
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	0,026
Anemia de Fanconi tipo no determinado	227650	2	0,007
Anemia microcítica hipocrómica	206100	1	0,003
Artrogriposis múltiple autosómica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
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	0,013
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	0,013
Cerebro-hepato-renal (Zellweger)	214100	9	0,030
COFS (cerebro-óculo-facio-esquelético)	1:214150 3:616570 4:610758	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Condrodisplasia punctata rizomélica recesiva	1:215100 2:222765 3:600121 5:616716	4	0,013
Costilla corta-polidactilia descrito por Martínez-Frías	--	2	0,007
Costilla corta-polidactilia tipo no determinado	I,III:613091 II:263520 IV:269860 V:614091	4	0,013
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
De «Cartilague-hair hypoplasia» (McKusick) con mutación en gen RMRP	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 espándilo-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	0,013
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

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
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	0,023
Fraser (Criptoftalmos)	219000	8	0,026
Fraser con mutación en FREM2	219000	1	0,003
Fryns	229850	1	0,003
Gangliosidosis GM1	I:230500; II:230600; III:230650	4	0,013
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 de tipo no determinado	A:607596 B:614678	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa tipo I	A:607596 B:614678	4	0,013
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	0,026
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

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
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	0,056
Miopatía nemalínica autosómica recesiva	256030	2	0,007
Miopatía por desproporción de fibras autosómica recesiva	255310	2	0,007
Mucopolipidosis tipo II (Enfermedad de Leroy)	252500	1	0,003
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 con estudio molecular del gen LAMB2 positivo	609049	1	0,003
Poliquistosis renal infantil	263200	32	0,106
Poliquistosis renal infantil con mutación en gen PKHD1	263200	2	0,007
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	12	0,040
Smith-Lemli-Opitz con mutación en DHCR7	270400	2	0,007
Stromme (atresia intestinal tipo Apple-Peel, anomalías oculares y microcefalia)	243605	2	0,007
Stüve-Wiedemann	601559	2	0,007
Tortuosidad arterial	208050	1	0,003



Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
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	0,033
Warburg-Micro	1:600118 2:614225 3:614222 4:615663	1	0,003
Werdnig-Hoffmann autosómico recesivo	253300	4	0,013
<b>Total de síndromes autosómicos recesivos</b>		<b>368</b>	<b>1,218</b>

T: Tipo  
\*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (\*) por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aarskog sin estudio mutacional	305400	1	0,003
Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado	--	12	0,040
Aicardi	304050	4	0,013
Albinismo tipo no determinado	--	8	0,026
Artrogriposis múltiple distal	I:108120 II:601680 193700 III:114300 IV:609128 V:108145 X:187370; 277720	6	0,020
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	0,070
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	0,023
Cayler sin microdelección en región 22q11.2	125520	1	0,003
Coffin-Siris	135900	1	0,003
Condrodisplasia de tipo no determinado	--	85	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	0,013
Condrodistrofia punteada 2 ligada a X dominante (S. de Conradi-Hünemann)	302960	4	0,013
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	0,023
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	0,013
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 (1980-2015) (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 craneofrontonasal	304110	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 espínulo-epi-metafisaria de tipo no determinado	--	2	0,007
Displasia espínulo-epifisaria de tipo no determinado	--	3	0,010
Displasia metatrópica de tipo no determinado	--	1	0,003
Distrofia miotónica congénita (Steinert)	160900	22	0,073
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	0,040
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	0,013
Goltz con mutación en el gen PORCN	305600	1	0,003
Hallermann-Streiff	234100	2	0,007
Hemihiperplasia	235000	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (\*) por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Ictiosis de tipo no determinado (modo de herencia no determinado)	--	11	0,036
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	0,056
Incontinencia pigmentaria	308300	12	0,040
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	0,066
Larsen (modo de herencia no determinado)	1:245600 2:150250	7	0,023
Lipodistrofia de tipo no determinado	--	1	0,003
Melanosis neurocutánea	249400	1	0,003
Metabolopatía de tipo no determinado	--	1	0,003
Miastenia gravis congénita por anticuerpos antirreceptores de acetilcolina	--	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	0,023
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	0,040
Osteogénesis imperfecta tipo II (modo de herencia no determinado)	166210 610682	20	0,066
Osteogénesis imperfecta tipo III (modo de herencia no determinado)	259420	2	0,007
Osteogénesis imperfecta tipo no determinado	--	12	0,040
Oto-palato-digital tipo I	311300	1	0,003
Parkes-Weber	608355	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (\*) por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Pfeiffer-Kapferer	--	1	0,003
Pseudohermafroditismo masculino por resistencia periférica a los andrógenos	--	1	0,003
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
<b>Total de síndromes con otras etiologías génicas</b>		<b>422</b>	<b>1,397</b>

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 (1980-2015)

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Wiedemann-Beckwith (Total)		17	44 *	0,146
Wiedemann-Beckwith sin estudio molecular	130650	0	27	0,089
Wiedemann-Beckwith con hipometilación en la región del centro de imprinting centromérico IC2 o en el dominio KvDMR	130650	10	10	0,033
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)		34	37 *	0,122
Espectro velo-cardio-facial con microdelección en región 22q11.2	192430	30	30 **	0,099
Velo-cardio-facial sin microdelección en región 22q11.2	192430	4	4	0,013
Velo-cardio-facial (región 22q11.2 no estudiada)	192430	0	3	0,010
Prader-Willi (Total)		29	30 *	0,099
Prader-Willi por microdelección 15q	176270	15	15	0,050
Prader-Willi con patrón de metilación anómalo	176270	5	5	0,017
Prader-Willi por disomía uniparental del cromosoma 15	176270	5	5	0,017
Prader-Willi con estudio molecular positivo, tipo no determinado	176270	3	3	0,010
Prader-Willi sin estudio molecular	176270	0	1	0,003
Prader-Willi sin microdelección en la región 15q11-q13	176270	1	1	0,003
Rubinstein-Taybi (Total)		4	19 *	0,063
Rubinstein-Taybi sin estudio molecular	180849, 613684	0	15	0,050
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 (1980-2015) (Continuación)**

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Miller-Dieker	247200	5	5	0,017
Deleción 1p36	607872	4	4	0,013
Phelan-McDermid (deleción terminal 22q)	606232	1	4	0,013
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
Ectrodactilia con micrognatia (SHFM3) y microduplicación 10q24	246560	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
<b>Total de síndromes de gen contiguo-microdeleción, disomía uniparental o imprinting genómico</b>		<b>107</b>	<b>158</b>	<b>0,523</b>

T: Tipo  
\*: Total de casos (incluye los grupos siguientes)  
\*\*: 18 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; 9 casos sin especificar el tipo de sonda empleada.

Tabla 5. Síndromes o entidades de etiología desconocida por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Artrogriposis múltiple congénita	--	7	0,023
Artrogriposis múltiple congénita con pterigium	--	3	0,010
Artrogriposis múltiple congénita por amioplasia	--	6	0,020
Enanismo de tipo no determinado sin evidencia de displasia esquelética	--	10	0,033
Facomatosis pigmento-queratósica con rabdomiosarcoma	--	1	0,003
FFU («femoral, fibular, ulnar defects»)	228200	16	0,053
FH-UF («femoral hypoplasia - unusual face»)	134780	2	0,007
Fusión esplenogonadal	183300	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica de tipo no determinado	--	8	0,026
Lumbo-costo-vertebral	--	2	0,007
Macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita	602501	1	0,003
Nevus sebáceo de Jadassohn	163200	4	0,013
Piepkorn	--	1	0,003
Sobrecrecimiento asimétrico de tipo no determinado	--	4	0,013
Sturge-Weber	185300	5	0,017
<b>Total de síndromes o entidades de etiología desconocida</b>		<b>71</b>	<b>0,235</b>



Tabla 6. **Embriofetopatías por 10.000 RN (1980-2015)**

	N.º	Por 10.000
Bocio congénito por tratamiento antitiroideo	1	0,003
Embriofetopatía por ácido valproico	17	0,056
Embriofetopatía por ácido valproico + otro anticonvulsivante	10	0,033
Embriofetopatía por alcohol	37	0,122
Embriofetopatía por alcohol y sífilis	1	0,003
Embriofetopatía por anticonvulsivantes (politerapia)	8	0,026
Embriofetopatía por carbamazepina	3 *	0,010
Embriofetopatía por carbimazol	2	0,007
Embriofetopatía por citomegalovirus	13	0,043
Embriofetopatía por cocaína	1	0,003
Embriofetopatía por diabetes crónica	60	0,199
Embriofetopatía por diabetes gestacional (?)	17 *	0,056
Embriofetopatía por difenilhidantoína	4	0,013
Embriofetopatía por ergotamina	1	0,003
Embriofetopatía por Fenitoína + Fenobarbital (incluye primidona)	6	0,020
Embriofetopatía por fenobarbital y/o primidona	3	0,010
Embriofetopatía por hipertermia	1	0,003
Embriofetopatía por hipoparatiroidismo materno	1	0,003
Embriofetopatía por infección connatal de tipo no determinado	4	0,013
Embriofetopatía por litio	1	0,003
Embriofetopatía por mezcla de alcohol, drogas y otros hábitos tóxicos, incl. tabaco	4	0,013
Embriofetopatía por rubeola	8	0,026
Embriofetopatía por sífilis (lúes)	6	0,020
Embriofetopatía por toxoplasma	5	0,017
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
<b>Total de embriofetopatías</b>	<b>220</b>	<b>0,728</b>

(\*): 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	0,013
Acondroplasia	67	0,222
Acrocéfalo-sindactilia	74	0,245
Albinismos	17	0,056
Artrogriposis múltiple	28	0,093
Atelosteogénesis	1	0,003
Braquidactilia	12	0,040
Cayler	9	0,030
Coffin-Siris	1	0,003
Condrodisplasia punctata	15	0,050
Costilla corta-polidactilia	8	0,026
Defecto congénito de glicosilación	5	0,017
Dermopatía restrictiva	2	0,007
Disostosis acrofacial	3	0,010
Disostosis espéndilo-costal/torácica	10	0,033
Displasia ectodérmica	9	0,030
Displasia espéndilo-epifisaria	6	0,020
Displasia mesomélica	6	0,020
Distrofias musculares	29	0,096
Enfermedad de depósito lipídico	2	0,007
Epidermolisis bullosa	40	0,132
Exostosis múltiples	1	0,003
Gangliosidosis	5	0,017
Glicogenosis	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa	6	0,020
Hipoquinesia inespecífica	14	0,046
Holt-Oram	7	0,023

**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	50	0,166
Kabuki	6	0,020
Larsen	9	0,030
Miopatía	12	0,040
Mucopolisacaridosis	2	0,007
Noonan	11	0,036
Oro-facio-digital	9	0,030
Osteogénesis imperfecta	66	0,219
Poliquistosis renal	38	0,126
Prader-Willi	30	0,099
Robinow	3	0,010
Rubinstein-Taybi	19	0,063
Silver-Russell	1	0,003
Trico-rino-falángico	1	0,003
Velo-cardio-facial	38	0,126
Waardenburg	12	0,040
Werdnig-Hoffmann	7	0,023
Wiedemann-Beckwith	44	0,146
Williams	3	0,010

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

<b>Causas</b>	<b>Período 1980-2015</b>	
	<b>N.º</b>	<b>%</b>
<b>GENÉTICA</b>		
Autosómica dominante	2.310	5,35
Autosómica recesiva	759	1,76
Gen contiguo-microdelección	151	0,35
Síndromes de Secuencias repetitivas de ADN	22	0,05
Otras etiologías génicas	1.809	4,19
Cromosómica	3.723	8,62
<b>Total de causa genética</b>	<b>8.774</b>	<b>20,31</b>
<b>AMBIENTAL</b>		
Alcohol	42	0,10
Diabetes	77 *	0,18
Infecciones	39	0,09
Medicamentos	61 *	0,14
Factores Físicos	1	0,00
Otros factores ambientales	402	0,93
<b>Total de causa ambiental</b>	<b>621 *</b>	<b>1,44</b>
<b>MULTIFACTORIAL</b>	<b>8.383</b>	<b>19,40</b>
<b>CAUSA DESCONOCIDA</b>	<b>25.424</b>	<b>58,85</b>
<b>TOTAL RN con Defectos Congénitos</b>	<b>43.202</b>	<b>100.-</b>

(\*): 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, 1986-2014 y 2015**

DEFECTO	1980-1985			1986-2014			2015		
	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)	4142	16,08	(15,59-16,58)	94	15,12	(12,22-18,51)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,50)	3549	13,78	(13,33-14,24)	58	9,33	(7,08-12,07)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,76)	2219	8,61	(8,26- 8,98)	39	6,27	(4,46- 8,58)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,30)	2182	8,47	(8,12- 8,83)	33	5,31	(3,65- 7,46)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,05)	2426	9,42	(9,05- 9,80)	32	5,15	(3,52- 7,27)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,65)	1492	5,79	(5,50- 6,09)	26	4,18	(2,73- 6,14)
Pie zambo mayor (a) *	208	5,44	(4,73- 6,23)	1121	4,35	(4,10- 4,61)	24	3,86	(2,47- 5,75)
Reducción de extremidades *	272	7,11	(6,29- 8,01)	1339	5,20	(4,92- 5,48)	24	3,86	(2,47- 5,75)
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo) *	275	7,19	(6,37- 8,09)	1325	5,14	(4,87- 5,43)	23	3,70	(2,34- 5,56)
Micrognatia o retrognatia *	246	6,43	(5,65- 7,29)	1400	5,43	(5,15- 5,73)	21	3,38	(2,09- 5,17)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01- 8,81)	1052	4,08	(3,84- 4,34)	18	2,90	(1,72- 4,58)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51- 5,98)	1022	3,97	(3,73- 4,22)	17	2,73	(1,59- 4,38)
Labio leporino ± fisura paladar *	248	6,49	(5,70- 7,35)	1206	4,68	(4,42- 4,95)	16	2,57	(1,47- 4,18)
Microcefalia **	80	2,09	(1,66- 2,60)	1575	6,11	(5,82- 6,42)	15	2,41	(1,35- 3,98)
Agenesia renal unilateral **	22	0,58	(0,36- 0,87)	339	1,32	(1,18- 1,46)	14	2,25	(1,23- 3,78)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27- 4,55)	848	3,29	(3,07- 3,52)	14	2,25	(1,23- 3,78)
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo) .....	90	2,35	(1,89- 2,89)	642	2,49	(2,30- 2,69)	12	1,93	(1,00- 3,37)
Atresia/estenosis de esófago *	88	2,30	(1,85- 2,84)	454	1,76	(1,60- 1,93)	8	1,29	(0,56- 2,54)
Atresia/estenosis de ano/recto *	97	2,54	(2,06- 3,10)	482	1,87	(1,71- 2,05)	7	1,13	(0,45- 2,32)
Otras malposiciones mayores del pie (a) *	168	4,39	(3,75- 5,11)	502	1,95	(1,78- 2,13)	7	1,13	(0,45- 2,32)
Resto Polidactilia/Polisindactilia .....	37	0,97	(0,68- 1,33)	261	1,01	(0,89- 1,14)	6	0,97	(0,35- 2,10)
Genitales ambiguos *	41	1,07	(0,77- 1,46)	165	0,64	(0,55- 0,75)	5	0,80	(0,26- 1,88)
Anotia/Microtia (b) *	69	1,80	(1,40- 2,28)	363	1,41	(1,27- 1,56)	4	0,64	(0,18- 1,65)
Gastrosquisis.....	21	0,55	(0,34- 0,84)	117	0,45	(0,38- 0,54)	4	0,64	(0,18- 1,65)
Anoftalmía o microftalmía *	94	2,46	(1,99- 3,01)	364	1,41	(1,27- 1,57)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Displasia renal .....	34	0,89	(0,62- 1,24)	248	0,96	(0,85- 1,09)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Espina bífida *	181	4,73	(4,07- 5,48)	502	1,95	(1,78- 2,13)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Onfalocele *	65	1,70	(1,31- 2,17)	195	0,76	(0,65- 0,87)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Hernia o agenesia diafragmática *	107	2,80	(2,29- 3,38)	331	1,28	(1,15- 1,43)	1	0,16	(0,00- 0,90)
Agenesia renal bilateral *	22	0,58	(0,36- 0,87)	69	0,27	(0,21- 0,34)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00- 5,39)	155	0,60	(0,51- 0,70)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Defecto de la pared corporal (c) *	13	0,34	(0,18- 0,58)	24	0,09	(0,06- 0,14)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Encefalocele *	49	1,28	(0,95- 1,70)	99	0,38	(0,31- 0,47)	0	0,00	(0,00- 0,59)

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.