

Tabla 1. **Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013)**

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|----------------------------|-----|------------|
| Aase | 105650 | 1 | 0,003 |
| Acondrogénesis tipo II | 200610 | 3 | 0,010 |
| Acondroplasia | 100800 | 62 | 0,214 |
| Acondroplasia con mutación en FGFR3 | 100800 | 3 | 0,010 |
| Acrocéfalo-sindactilia dominante de tipo no determinado | -- | 1 | 0,003 |
| Adams-Oliver | 100300 | 16 | 0,055 |
| Afalangia, sindactilia, metatarsiano extra, estatura corta, microcefalia, 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 | 0,073 |
| 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 |
| Beals | 121050 | 5 | 0,017 |
| Blefarofimosis, blefaroptosis y epicanthus | I:110100 | 5 | 0,017 |
| 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 | 25 | 0,086 |
| Descrito por Majewski (ectrodactilia + aplasia de tibia) | 1:119100 | 1 | 0,003 |
| Discondrosteosis de Leri-Weill con delección en par-1 | 127300 | 1 | 0,003 |
| Disostosis cleido-craneal | 119600 | 12 | 0,042 |
| Disostosis espóndilo-costal | 122600 | 2 | 0,007 |

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|--|-----|------------|
| 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 tanatófica de tipo no determinado | I:187600 II:187601 | 8 | 0,028 |
| Displasia tanatófica tipo I con mutación K650E (correspondiente a displasia tanatófica tipo II) | 187600 | 1 | 0,003 |
| Displasia tanatófica tipo I con mutación R248C | 187600 | 1 | 0,003 |
| Displasia tanatófica tipo I sin estudio molecular | 187600 | 10 | 0,035 |
| Displasia tanatófica 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 | 0,035 |
| Epidermolisis bullosa autosómica dominante de tipo no determinado | 131750; 131850; 131800; 131900; 132000; 131760; 131960 | 3 | 0,010 |
| Epidermolisis bullosa distrófica tipo Bart (con aplasia de cutis) | 132000 | 1 | 0,003 |
| 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 | 0,035 |
| 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 mutación en GLI3 | 175700 | 1 | 0,003 |
| Hay-Wells | 106260 | 3 | 0,010 |
| Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar | I:145980 II:145981 III:600740 | 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 | 3 | 0,010 |
| Kabuki con mutación en el gen MLL2 | 147920 | 2 | 0,007 |

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|---|-----|------------|
| Kabuki por cromosoma X en anillo | 147920 | 1 | 0,003 |
| 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 |
| Microftalmía-catarata | 1:156850 3:302300 4:610426 | 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 | 4 | 0,014 |
| Noonan | 1:163950 3:609942 4:610733 5:611553 6:613224 7:613706 | 4 | 0,014 |
| Noonan con mutación en gen PTPN11 | 163950 | 4 | 0,014 |
| Noonan con mutación Ser257Leu en gen RAF1 | 163950 | 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 |
| Paquioniquia | I:167200 II:167210 | 1 | 0,003 |
| Pfeiffer sin estudio molecular | 101600 | 7 | 0,024 |
| Poliquistosis renal del adulto | I:173900 II:613095 III:600666 | 3 | 0,010 |
| 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 |

Tabla 1. **Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)**

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|--|---|------------|--------------|
| Stickler de tipo no determinado con confirmación molecular | I:108300 II:604841 III:184840 | 2 | 0,007 |
| Townes-Bröcks | 107480 | 10 | 0,035 |
| Treacher-Collins | 1:154500 2:613717 | 19 | 0,066 |
| 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 | 0,035 |
| Total de síndromes autosómicos dominantes | | 400 | 1,383 |

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 2. **Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013)**

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|--|-----|------------|
| 3M | 273750 | 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 | 0,163 |
| Aicardi-Goutieres 4 | 610333 | 1 | 0,003 |
| Al-Gazali con mutación en FREM 1 | 609465 | 1 | 0,003 |
| Albinismo recesivo óculo cutáneo tipo no determinado | IA:203100 IB:606952 II:203200 III:203290 IV:606574 V:615179 | 8 | 0,028 |
| Anemia de células falciformes (sickle cell disease) | 603903 | 1 | 0,003 |
| 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 oculares 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 |
| Bohring-Opitz (Oberklaid-Danks) | 605039 | 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 | 201000 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 2A:212066 2B:606056 2C:266265 2D:607091 2E:608779 2F:603585 2G:611209 2H:611182 | 4 | 0,014 |
| Cerebro-hepato-renal (Zellweger) | 214100 | 9 | 0,031 |
| COFS (cerebro-óculo-facio-esquelético) | 214150 610756 610758 | 1 | 0,003 |
| Condrodisplasia punctata rizomélica recesiva | I:215100 II:222765 III:600121 | 4 | 0,014 |

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|--|---|-----|------------|
| Costilla corta-polidactilia descrito por Martínez-Frías | -- | 2 | 0,007 |
| Costilla corta-polidactilia tipo no determinado | I:263530 II:263520 III:263510 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 "Cartilage-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 espóndilo-torácica (Jarcho Levin) | 277300 | 6 | 0,021 |
| Disostosis espondilocostal recesiva de tipo no determinado | 277300 608681 609813 613686 | 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 | 0,031 |
| Enanismo diastrófico | 222600 | 3 | 0,010 |
| Enfermedad de Gaucher (Glicoesfingolipidosis) | 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 608638 | 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 |

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|--|-----|------------|
| Fraser (Criptoftalmos) | 219000 | 8 | 0,028 |
| 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 | 607596 | 5 | 0,017 |
| Hipoplasia pulmonar primaria autosómica recesiva | 265430 | 1 | 0,003 |
| Hipoquinesia inespecífica autosómica recesiva | 208150 | 6 | 0,021 |
| 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 | 0,028 |
| Ictiosis recesiva de tipo no determinado | 242300 | 3 | 0,010 |
| Ictiosis tipo feto arlequin | 242500 | 1 | 0,003 |
| Jeune | 208500 | 9 | 0,031 |
| 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 | 17 | 0,059 |
| Megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (Síndrome de Berdon) | 249210 | 1 | 0,003 |
| Miopatía centrotubular | -- | 1 | 0,003 |
| Miopatía nemalínica autosómica recesiva | 256030 | 2 | 0,007 |

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|--|---|------------|--------------|
| Miopatía por desproporción de fibras autosómica recesiva | 255310 | 2 | 0,007 |
| Mucopolidosis 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 | 256520 | 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 | 0,111 |
| 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+anofthalmía) | 206900 | 1 | 0,003 |
| Saldino-Noonan | 263530 | 2 | 0,007 |
| Schwartz-Jampel | 255800 | 1 | 0,003 |
| Shwachman | 260400 | 1 | 0,003 |
| Smith-Lemli-Opitz | 270400 | 14 | 0,048 |
| Stüve-Wiedemann | 601559 | 2 | 0,007 |
| Tortuosidad arterial | 208050 | 1 | 0,003 |
| Trombocitopenia con aplasia radial (TAR) | 274000 | 6 | 0,021 |
| Walker-Warburg | 1A:236670 2A:613150 3A:253280 4A:253800 5A:613153 6A:613154 | 10 | 0,035 |
| Warburg-Micro | 1:600118 2:614225 3:614222 | 1 | 0,003 |
| Werdnig-Hoffmann autosómico recesivo | 253300 | 4 | 0,014 |
| Total de síndromes autosómicos recesivos | | 367 | 1,269 |

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 3. Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|--|-----|------------|
| Aarskog sin estudio mutacional | 305400 | 1 | 0,003 |
| Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado | -- | 10 | 0,035 |
| Aicardi | 304050 | 4 | 0,014 |
| Albinismo tipo no determinado | -- | 8 | 0,028 |
| 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 | 0,073 |
| 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 | 0,287 |
| 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 | I:219100 IIA:219200 IIB:612940 3:123700; 614434 | 1 | 0,003 |
| Defecto del tubo neural ligado a X recesivo | 301410 | 2 | 0,007 |
| Defecto en la cadena respiratoria mitocondrial | -- | 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 | 242150 | 1 | 0,003 |
| Desorganización | 223200 | 1 | 0,003 |
| Disostosis acrofacial tipo Catania | 101805 | 1 | 0,003 |
| Disostosis acrofacial tipo no determinado | 154400 261170 | 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 |

Tabla 3. Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|--|-----|------------|
| Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X recesiva | 305100 | 2 | 0,007 |
| Displasia ectodérmica tipo no determinado | -- | 4 | 0,014 |
| Displasia espándilo-epi-metafisaria de tipo no determinado | -- | 2 | 0,007 |
| Displasia espándilo-epifisaria de tipo no determinado | -- | 3 | 0,010 |
| Displasia metatrópica de tipo no determinado | -- | 1 | 0,003 |
| Distrofia miotónica congénita (Steinert) | 160900 | 21 | 0,073 |
| Distrofia muscular de tipo no determinado | -- | 5 | 0,017 |
| Distrofia muscular por déficit de merosina | 607855 | 1 | 0,003 |
| Ehlers-Danlos tipo no determinado | I:130000; II:130010; III:130020; IV:130050; V:305200; VI:225400; VII:130060 225410; VIII:130080 130090 225320; IX:304150; X:225310; XI:147900 | 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 | 0,042 |
| 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 |
| 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 |
| Ictiosis de tipo no determinado (modo de herencia no determinado) | -- | 10 | 0,035 |
| 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 | 0,059 |
| Incontinencia pigmentaria | 308300 | 12 | 0,042 |
| Insensibilidad parcial a los androgenos | 312300 | 1 | 0,003 |
| Klippel-Trenaunay-Weber | 149000 | 20 | 0,069 |
| Larsen (modo de herencia no determinado) | 1:245600 2:150250 | 5 | 0,017 |
| Melanosis neurocut nea | 249400 | 1 | 0,003 |
| Metabolopatía de tipo no determinado | -- | 1 | 0,003 |

Tabla 3. **Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)**

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|---|----------------------------|------------|--------------|
| Miopatía miotubular | 1:310400 2:160150 3:255200 | 2 | 0,007 |
| Miopático no definido | -- | 5 | 0,017 |
| Nager | 154400 | 2 | 0,007 |
| Oculo-cerebro-renal (Lowe) | 309000 | 2 | 0,007 |
| Opitz-GBBB | 145410 300000 | 5 | 0,017 |
| 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 | 0,042 |
| Osteogénesis imperfecta tipo II (modo de herencia no determinado) | 166210 610682 | 20 | 0,069 |
| Osteogénesis imperfecta tipo III (modo de herencia no determinado) | 259420 | 2 | 0,007 |
| Osteogénesis imperfecta tipo no determinado | 166200 | 12 | 0,042 |
| 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 |
| 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 deleción parcial del gen GPC3 (exones 4 y 5) | I:312870 II:300209 | 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 | | 391 | 1,352 |

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 (1980-2013)

| | Número OMIM | Con estudio molecular | N.º | Por 10.000 |
|---|-------------|-----------------------|-------|------------|
| Wiedemann-Beckwith (Total) | | 18 | 45 * | 0,156 |
| - Sin estudio molecular | 130650 | 0 | 27 | 0,093 |
| - Con hipometilación en la región del centro de imprinting centromérico IC2 o en el dominio KvDMR | 130650 | 10 | 10 | 0,035 |
| - Con disomía uniparental paterna o hipometilación del IC2 (o dominio KvDMR) e hipermetilación del IC1 (o dominio H19DMR) | 130650 | 3 | 3 | 0,010 |
| - Con estudio molecular normal | 130650 | 1 | 1 | 0,003 |
| - Con estudio molecular positivo, de tipo no determinado | 130650 | 1 | 1 | 0,003 |
| - Por duplicación 11p | 130650 | 1 | 1 | 0,003 |
| - Por metilación aberrante del gen LIT (KCNQ1OT1) | 130650 | 1 | 1 | 0,003 |
| - Por patrón de metilación anómalo no determinado | 130650 | 1 | 1 | 0,003 |
| Espectro velo-cardio-facial (Total) | | 30 | 33 * | 0,114 |
| - Con microdelección en región 22q11.2 | 192430 | 26 | 26 ** | 0,090 |
| - Con estudio de la microdelección negativo | 192430 | 4 | 4 | 0,014 |
| - Sin estudio de la microdelección | 192430 | 0 | 3 | 0,010 |
| Prader-Willi (Total) | | 23 | 23 * | 0,080 |
| - Por microdelección 15q | 176270 | 13 | 13 | 0,045 |
| - Con estudio molecular positivo, tipo no determinado | 176270 | 3 | 3 | 0,010 |
| - Con patrón de metilación anómalo | 176270 | 3 | 3 | 0,010 |
| - Por disomía uniparental del cromosoma 15 | 176270 | 3 | 3 | 0,010 |
| - Sin microdelección en la región 15q11-q13 | 176270 | 1 | 1 | 0,003 |
| Rubinstein-Taybi (Total) | | 4 | 19 * | 0,066 |
| - Sin estudio molecular | 180849 | 0 | 15 | 0,052 |
| - Con microdelección del gen CREBBP | 180849 | 3 | 3 | 0,010 |
| - Con mutación en el gen CREBBP | 180849 | 1 | 1 | 0,003 |
| Miller-Dieker | 247200 | 5 | 5 | 0,017 |
| Werdnig-Hoffmann con mutación o delección en 5q | 253300 | 3 | 3 | 0,010 |
| Williams con microdelección 7q | 194050 | 3 | 3 | 0,010 |
| Cayler con microdelección en región 22q11.2 | 125520 | 1 | 1 | 0,003 |

Tabla 4. **Síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)**

| | Número OMIM | Con estudio molecular | N.º | Por 10.000 |
|--|-------------|-----------------------|------------|--------------|
| Delección del gen RPH3AL y LIS1 | 604881 | 1 | 1 | 0,003 |
| Koolen-De Vries (microdelección 17q21.31) | 610443 | 1 | 1 | 0,003 |
| Microdelección 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 microdelección 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-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico | | 92 | 139 | 0,481 |

T: Tipo
*: Total de casos (incluye los grupos siguientes)
**: 21 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; 2 casos sin especificar el tipo de sonda empleada.

Tabla 5. **Síndromes o entidades de etiología desconocida por 10.000 RN (1980-2013)**

| | Número OMIM | N.º | Por 10.000 |
|--|-------------|-----------|--------------|
| Artrogriposis múltiple congénita | 108110 | 7 | 0,024 |
| Artrogriposis múltiple congénita con pterigium | 108110 | 3 | 0,010 |
| Artrogriposis múltiple congénita por amioplasia | 108110 | 5 | 0,017 |
| Barber-Say | 209885 | 1 | 0,003 |
| Cutis marmorata telangiectásica congénita (Síndrome de Van Lohuizen) | 219250 | 7 | 0,024 |
| Disinostosis craneofacial | 218350 | 1 | 0,003 |
| DK focomelia | 223340 | 1 | 0,003 |
| Enanismo de tipo no determinado sin evidencia de displasia esquelética | -- | 9 | 0,031 |
| Facomatosis pigmento-queratósica con rabdomiosarcoma | -- | 1 | 0,003 |
| FFU ("femoral, fibular, ulnar defects") | 228200 | 16 | 0,055 |
| FH-UF ("femoral hypoplasia - unusual face") | 134780 | 2 | 0,007 |
| Fusión esplenogonadal | 183300 | 1 | 0,003 |
| Hipoquinesia inespecífica de tipo no determinado | -- | 7 | 0,024 |
| 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 |
| Pseudotrisomía 13 | 264480 | 1 | 0,003 |
| Sobrecrecimiento asimétrico de tipo no determinado | -- | 4 | 0,014 |
| Sturge-Weber | 185300 | 4 | 0,014 |
| Total de síndromes o entidades de etiología desconocida | | 78 | 0,270 |

Tabla 6. **Embriofetopatías por 10.000 RN (1980-2013)**

| | N.º | Por 10.000 |
|--|------------|--------------|
| Bocio congénito por tratamiento antitiroideo | 1 | 0,003 |
| Embriofetopatía por ácido valproico | 24 | 0,083 |
| Embriofetopatía por ácido valproico + otro anticonvulsivante | 11 | 0,038 |
| Embriofetopatía por alcohol | 41 | 0,142 |
| Embriofetopatía por alcohol y sífilis | 1 | 0,003 |
| Embriofetopatía por anticonvulsivantes (politerapia) | 8 | 0,028 |
| Embriofetopatía por carbamazepina | 3 * | 0,010 |
| Embriofetopatía por carbimazol | 2 | 0,007 |
| Embriofetopatía por citomegalovirus | 12 | 0,042 |
| Embriofetopatía por cocaína | 1 | 0,003 |
| Embriofetopatía por diabetes crónica | 59 | 0,204 |
| Embriofetopatía por diabetes gestacional (?) | 17 * | 0,059 |
| Embriofetopatía por difenilhidantoína | 4 | 0,014 |
| Embriofetopatía por ergotamina | 1 | 0,003 |
| Embriofetopatía por Fenitoína + Fenobarbital (incluye primidona) | 6 | 0,021 |
| Embriofetopatía por fenobarbital y/o primidona | 4 | 0,014 |
| Embriofetopatía por hipertermia | 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, incluyendo tabaco | 3 | 0,010 |
| Embriofetopatía por rubeola | 8 | 0,028 |
| Embriofetopatía por sífilis (lúes) | 6 | 0,021 |
| 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 | 228 | 0,789 |

(*): 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 | 65 | 0,225 |
| Acrocéfalo-sindactilia | 70 | 0,242 |
| Albinismos | 17 | 0,059 |
| Artrogriposis múltiple | 26 | 0,090 |
| Atelosteogénesis | 1 | 0,003 |
| Braquidactilia | 12 | 0,042 |
| Cayler | 9 | 0,031 |
| Condrodisplasia punctata | 15 | 0,052 |
| Costilla corta-polidactilia | 8 | 0,028 |
| Defecto congénito de glicosilación | 5 | 0,017 |
| Dermopatía restrictiva | 2 | 0,007 |
| Disostosis espínulo-costal/torácica | 10 | 0,035 |
| Displasia ectodérmica | 8 | 0,028 |
| Displasia espínulo-epifisaria | 6 | 0,021 |
| Displasia mesomélica | 6 | 0,021 |
| Distrofias musculares | 28 | 0,097 |
| Enfermedad de depósito lipídico | 2 | 0,007 |
| Epidermolisis bullosa | 40 | 0,138 |
| Exostosis múltiples | 1 | 0,003 |
| Gangliosidosis | 5 | 0,017 |
| Glicogenosis | 1 | 0,003 |
| Hipoplasia pontocerebelosa | 5 | 0,017 |
| Hipoquinesia inespecífica | 13 | 0,045 |
| Holt-Oram | 6 | 0,021 |
| Ictiosis | 46 | 0,159 |
| Larsen | 7 | 0,024 |
| Miopatía | 12 | 0,042 |
| Mucopolisacaridosis | 2 | 0,007 |
| Oro-facio-digital | 9 | 0,031 |

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 |
|-------------------------|-----|------------|
| Osteogénesis imperfecta | 64 | 0,221 |
| Poliquistosis renal | 36 | 0,125 |
| Prader-Willi | 23 | 0,080 |
| Robinow | 3 | 0,010 |
| Rubinstein-Taybi | 19 | 0,066 |
| Silver-Russell | 1 | 0,003 |
| Trico-rino-falángico | 1 | 0,003 |
| Velo-cardio-facial | 33 | 0,114 |
| Waardenburg | 12 | 0,042 |
| Werdnig-Hoffmann | 7 | 0,024 |
| Wiedemann-Beckwith | 45 | 0,156 |
| Williams | 3 | 0,010 |

Cómo citar este documento:

ECEMC. Síndromes identificados. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol. 2014; VI. Acceso:

<http://www.fundacion1000.es/boletines-ecemc>