



Resolución Ministerial



Lima, 24 de Abril del 2020

Visto, el Expediente N° 20-025049-001, que contiene el Informe N° 015-2020-CERYH-DENOT-DGIESP/MINSA de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública; y, el Informe N° 273-2020-OGAJ/MINSA de la Oficina General de Asesoría Jurídica;

CONSIDERANDO:

Que, los numerales I y II del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, señalan que la salud es condición indispensable del desarrollo humano y medio fundamental para alcanzar el bienestar individual y colectivo, por lo que la protección de la salud es de interés público, siendo responsabilidad del Estado regularla, vigilarla y promoverla;

Que, el numeral 1 del artículo 3 del Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, señala como ámbito de competencia del Ministerio de Salud, la salud de las personas;

Que, el artículo 4 del citado Decreto Legislativo establece que el Sector Salud está conformado por el Ministerio de Salud, como organismo rector, las entidades adscritas a él y aquellas instituciones públicas y privadas de nivel nacional, regional y local, y personas naturales que realizan actividades vinculadas a las competencias establecidas en la Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, y que tienen impacto directo o indirecto en la salud, individual o colectiva;

Que, el artículo 4-A del mencionado Decreto Legislativo, incorporado por la Ley N° 30895, Ley que fortalece la función rectora del Ministerio de Salud, dispone que el Ministerio de Salud, en su condición de ente rector y dentro del ámbito de sus competencias, determina la política, regula y supervisa la prestación de los servicios de salud, a nivel nacional en las siguientes instituciones: Essalud, Sanidad de la Policía Nacional del Perú, Sanidad de las Fuerzas Armadas, instituciones de salud del gobierno nacional y de los gobiernos regionales y locales, y demás instituciones públicas, privadas y público-privadas;

Que, los literales a) y b) del artículo 5 del acotado Decreto Legislativo establecen que son funciones rectoras del Ministerio de Salud, formular, planear, dirigir, coordinar, ejecutar, supervisar y evaluar la política nacional y sectorial de promoción de la salud, prevención de enfermedades, recuperación, rehabilitación en salud y buenas prácticas en salud, bajo su





competencia, aplicable a todos los niveles de gobierno; así como dictar normas y lineamientos técnicos para la adecuada ejecución y supervisión de las políticas nacionales y sectoriales, entre otros;

Que, la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, define a estas enfermedades, incluidas las de origen genético, como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos;

Que, la Tercera Disposición Complementaria Final del Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, aprobado por Decreto Supremo N° 004-2019-SA, establece que el Ministerio de Salud debe publicar el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas;

Que, el artículo 63 del Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado por Decreto Supremo N° 011-2017-SA, señala que la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública es el órgano de línea del Ministerio de Salud, dependiente del Viceministerio de Salud Pública, competente para dirigir y coordinar las intervenciones estratégicas de salud pública en materia de prevención y control de enfermedades no transmisibles, raras y huérfanas, entre otras; asimismo, según lo dispuesto en el literal b) del artículo 64 del referido Reglamento, dicha Dirección General tiene como función proponer, evaluar y supervisar la implementación de políticas, normas, lineamientos y otros documentos normativos en materia de intervenciones estratégicas en Salud Pública;

Que, en este contexto, mediante Resolución Ministerial N° 1075-2019/MINSA se aprueba el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas;

Que, de acuerdo a lo señalado en el documento del visto y en el marco de sus competencias, la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, a través de la Dirección de Prevención y Control de Enfermedades No Transmisibles, Raras y Huérfanas, propone la aprobación de un nuevo Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, y recomienda derogar la Resolución Ministerial N° 1075-2019/MINSA;

Estando a lo propuesto por la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública;

Con el visado de la Directora General de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, del Director General de la Dirección General de Operaciones en Salud, del Director General de la Dirección General de Aseguramiento e Intercambio Prestacional, del Director General del Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades, de la Directora General de la Oficina General de Asesoría Jurídica, de la Secretaría General, de la Viceministra de Salud Pública y del Viceministro de Prestaciones y Aseguramiento en Salud; y,

De conformidad con lo dispuesto en la Ley N° 26842, Ley General de Salud; el Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, modificado por la Ley N° 30895, Ley que fortalece la función rectora del Ministerio de Salud; y, el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado mediante los Decretos Supremos N° 011-2017-SA y N° 032-2017-SA;



Resolución Ministerial

Lima, 24 de Abril del 2020

SE RESUELVE:

Artículo 1.- Aprobar el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, que forma parte integrante de la presente Resolución Ministerial.

Artículo 2.- Derogar la Resolución Ministerial N° 1075-2019/MINSA, que aprueba el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.

Artículo 3.- Encargar a la Oficina de Transparencia y Anticorrupción de la Secretaría General la publicación de la presente Resolución Ministerial en el portal institucional del Ministerio de Salud.

Regístrese, comuníquese y publíquese.

VÍCTOR M. ZAMORA MESÍA
Ministro de Salud



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ÍNDICE

	Pág.
I INTRODUCCIÓN	2
II FINALIDAD	2
III OBJETIVO	2
IV ÁMBITO DE APLICACIÓN	3
V BASE LEGAL	3
VI CONTENIDO	3
6.1 Definiciones operativas	3
6.2 Metodología	4
6.3 Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas	6
VII RESPONSABILIDADES	15
VIII BIBLIOGRAFÍA	17



I. INTRODUCCIÓN:

Las Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH), antes poco conocidas por la ciencia médica y la sociedad en su conjunto, actualmente son mejor reconocidas gracias a los adelantos de la tecnología. Por sus características particulares: baja prevalencia, compromiso multi-sistémico, cronicidad, progresividad, severidad y proclividad a generar discapacidad, originan un gran sufrimiento a la persona, familia, y una carga social para su comunidad.

Por ello, constituyen un problema de salud pública, pues, aunque cada enfermedad rara afecta a pocos individuos, el número de las actualmente reconocidas se calculan entre 6000 a 8000. Al ser raras, es muy difícil desarrollar líneas de investigación para tratar de encontrar los tratamientos adecuados. Cuando estos surgen, muchas veces, son muy costosos para los Sistemas de Salud.

Países como Perú, donde el presupuesto dedicado a salud es siempre insuficiente, y donde la prevalencia de enfermedades transmisibles aún es muy alta, se dedica la mayor parte del financiamiento a su tratamiento, dejando a las enfermedades no transmisibles en un segundo plano y a las ERH aún más atrás. Sin embargo, el sólo hecho de incluirlas en la agenda de salud pública, ya constituye el inicio del camino hacia su adecuada atención.

Los datos estadísticos de las personas afectadas por ERH no se conocen con precisión, pues existe mucho sub registro. Por otro lado, en muchos casos no llega a establecerse el diagnóstico por falta de tecnología para realizar los exámenes respectivos, por lo cual, no se genera la data para conocer la magnitud del problema y establecer las estrategias para su atención.

La necesidad de contar con un Listado Oficial de ERH contribuirá al mejor conocimiento de nuestra realidad, y motivará al equipo de salud a realizar una búsqueda activa de las personas afectadas con ERH, para enfrentar el reto de su atención oportuna e integral. Además, los listados oficiales constituyen un insumo primordial para la adecuación de los planes de aseguramiento en salud.

En el año 2011, se emite la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, en cuyo artículo 1 dispone declarar de interés nacional la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud y la rehabilitación de las personas que padecen dichas enfermedades. En el año 2014, se publica el primer Listado Priorizado de Enfermedades Raras o Huérfanas.

En febrero de 2019, se aprueba y publica el Reglamento de la Ley N° 29698, mediante Decreto Supremo N° 004-2019-SA, el cual establece la necesidad de contar con documentos normativos que orienten las acciones a realizar en el marco de la referida norma. En virtud a lo dispuesto por el precitado Reglamento, se emite la Resolución Ministerial N° 1075-2019/MINSA, con la cual se aprueba el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.

Posteriormente, se ha advertido la necesidad de actualizar el Listado mencionado en el párrafo precedente, a fin de incorporar otras patologías no consideradas en el mismo; por tal razón, se ha elaborado el nuevo Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.

II. FINALIDAD:

Contribuir a la ejecución eficiente de las prestaciones de salud para mejorar la salud y calidad de vida de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, en el marco de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

III. OBJETIVO:

Establecer el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas a nivel nacional.



IV. ÁMBITO DE APLICACIÓN:

El presente Documento Técnico es de aplicación en el ámbito nacional, regional y local, para las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud del Ministerio de Salud (a cargo de las Direcciones de Redes Integradas de Salud), de los Gobiernos Regionales (a cargo de las Direcciones Regionales de Salud, Gerencias Regionales de Salud o las que hagan sus veces), así como para el Seguro Social de Salud - EsSalud, las Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú; y, es referencial para el Sector Privado.

V. BASE LEGAL:

- 5.1 Ley N° 26842, Ley General de Salud y modificatorias.
- 5.2 Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.
- 5.3 Ley N° 30895, Ley que fortalece la función rectora del Ministerio de Salud.
- 5.4 Decreto Legislativo N° 1161, que aprueba la Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud y modificatorias.
- 5.5 Decreto Supremo N° 008-2017-SA, que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud y modificatorias.
- 5.6 Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
- 5.7 Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSA, que aprueba el documento denominado "Normas para la Elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud".

VI. CONTENIDO:

6.1 DEFINICIONES OPERATIVAS:

- a) **Enfermedades Huérfanas:** Son aquellas enfermedades que se caracterizan porque la evidencia científica para el diagnóstico y el tratamiento es escasa¹.
- b) **Enfermedades Raras:** Son aquellas enfermedades, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia, menor de 1 por cada 100 000 habitantes, en algunos casos presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales y cuentan con escasos datos epidemiológicos. Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético¹.
- c) **Enfermedades Raras o Huérfanas:** Son aquellas enfermedades, incluidas las de origen genético, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos².
- d) **Letalidad:** Es la proporción de casos de una determinada afección, cuya evolución es mortal dentro de un plazo específico de tiempo. Es un indicador de la virulencia o de la gravedad de una enfermedad.
- e) **Listado de ERH:** Es el conjunto de diagnósticos considerados como enfermedades raras o huérfanas, y que se sustenta sobre la base metodológica propuesta por el Ministerio de Salud.

¹ Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.

² Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.



- f) **Mortalidad:** Es la tasa de muertes producidas en una población durante un tiempo dado, en general o por una causa determinada^{3,4}.
- g) **Prevalencia:** Es el número de casos existentes de una enfermedad u otro evento de salud dividido por el número de personas de una población en un período específico. Cada individuo es observado en una única oportunidad, cuando se constata su situación en cuanto al evento de interés⁵. Medida que sirve para cuantificar el porcentaje de personas (con respecto a la población objeto de estudio) que tiene una enfermedad en un momento concreto⁶.
- h) **Registro de Enfermedades Raras o Huérfanas:** Es la herramienta que sirve para registrar datos y generar información sobre las enfermedades raras o huérfanas y proporcionar un mayor conocimiento respecto de la incidencia, prevalencia y mortalidad en cada área geográfica, entre otros indicadores, que permita la mejor toma de decisiones.

6.2 METODOLOGÍA:

Se ha establecido la metodología para la incorporación de patologías al Listado de ERH basadas en la definición de ERH propuesta en los numerales 2.2 y 2.3 del Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, planteándose los siguientes 8 parámetros:

- Parámetro 1: Enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica.
- Parámetro 2: Enfermedades con frecuencia menor de 1 por cada 100 000 habitantes.
- Parámetro 3: Enfermedades con escasa evidencia científica para el diagnóstico y el tratamiento.
- Parámetro 4: Enfermedades con muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento.
- Parámetro 5: Enfermedades de origen desconocido en la mayoría de los casos.
- Parámetro 6: Enfermedades que conllevan a múltiples problemas sociales.
- Parámetro 7: Enfermedades con escasos datos epidemiológicos.
- Parámetro 8: Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.

De los parámetros planteados, son estadísticamente medibles: la prevalencia (1 por cada 100,000 hab.), el peligro de muerte medido a través de la tasa de mortalidad país 2016 y la invalidez crónica medida a través de la discapacidad. Los otros parámetros han sido evaluados según juicio de expertos.

Se presentaron diversas dificultades en el desarrollo de la metodología; entre ellas, la Data de Discapacidad no pudo ser utilizada debido a que no registraba código CIE10, dato importante para realizar el cruce de variables con los otros parámetros medibles, razón por la cual este parámetro también pasó a ser evaluado según juicio de expertos. Utilizando los parámetros medibles estadísticamente se plantearon dos escenarios:

- a) Primer escenario según prevalencia establecida del Reglamento de la Ley N° 29698: prevalencia (1/100000) y mortalidad (489.93 en 100000).
- b) Segundo escenario según prevalencia establecida por OMS: prevalencia (50/100000) y mortalidad (489.93 en 100000).

³ Real Academia Española. Diccionario, actualizado a 2018. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: <https://dle.rae.es/?id=PsGiIdK>.

⁴ Lineamientos básicos para el análisis de la mortalidad. 2017. OPS/OMS. ISBN: 978-92-75-31981-9. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: <https://www.ministeriodesalud.go.cr/index.php/vigilancia-de-la-salud/indicadores-de-salud-boletines/4009-analisis-basicos-de-mortalidad-ops/file>

⁵ Indicadores de salud: Aspectos conceptuales y operativos (Sección 2). Página 03. OPS/OMS. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=14402:health-indicators-conceptual-and-operational-considerations-section-2&Itemid=0&limitstart=2&lang=es Fecha de acceso: 24/09/2019

⁶ Pita Fernández, S. y Cols. Medidas de frecuencia de enfermedad. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: https://www.fisterra.com/mbe/investiga/medidas_frecuencia/med_frec.asp



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Se evaluaron ambos escenarios planteados y se introdujeron los parámetros según juicio de expertos, quedando como resultado una única base de datos que es la propuesta final que incluye 546 códigos CIE10.



6.3 LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS*:

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
A05	A051	Botulismo
A81	A810	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
A81	A811	Panencefalitis esclerosante subaguda
A81	A812	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
A81	A818	Otras infecciones del sistema nervioso central por virus atípico
B60	B601	Acantamebiasis
B60	B602	Naegleriasis
B60	B608	Otras enfermedades especificadas debidas a protozoarios – ameba vida libre
D33	D330	Tumor benigno del encéfalo, supratentorial
D45	D45X	Policitemia vera
D55	D550	Anemia debida a deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa [G6FD]
D55	D551	Anemia debida a otros trastornos del metabolismo del glutatión
D55	D552	Anemia debida a trastornos de las enzimas glucolíticas
D55	D553	Anemia debida a trastornos del metabolismo de los nucleótidos
D55	D558	Otras anemias debidas a trastornos enzimáticos
D55	D559	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificación
D56	D560	Alfa talasemia
D56	D561	Beta talasemia
D56	D562	Delta-beta talasemia
D56	D568	Otras talasemias
D56	D569	Talasemia, no especificada
D57	D570	Anemia falciforme con crisis
D57	D571	Anemia falciforme sin crisis
D58	D580	Esferocitosis hereditaria
D58	D581	Eliptocitosis hereditaria
D58	D582	Otras hemoglobinopatías
D58	D588	Otras anemias hemolíticas hereditarias especificadas
D58	D589	Anemia hemolítica hereditaria, sin otra especificación
D59	D595	Hemoglobinuria paroxística nocturna [Marchiafava- Micheli]
D61	D610	Anemia aplástica constitucional
D61	D613	Anemia aplástica idiopática
D64	D644	Anemia diseritropoyética congénita
D66	D66X	Deficiencia hereditaria del factor VIII
D67	D67X	Deficiencia hereditaria del factor IX
D68	D680	Enfermedad de Von Willebrand
D68	D681	Deficiencia hereditaria del factor XI
D68	D682	Deficiencia hereditaria de otros factores de la coagulación
D68	D685	Trombofilia primaria
D68	D688	Otros defectos especificados de la coagulación
D69	D691	Defectos cualitativos de las plaquetas
D70	D70X	Agranulocitosis
D71	D71X	Trastornos funcionales de los polimorfonucleares neutrófilos
D72	D720	Anomalías genéticas de los leucocitos
D74	D740	Metahemoglobinemia congénita
D74	D749	Metahemoglobinemia, no especificada
D75	D752	Trombocitosis esencial
D76	D760	Histiocitosis de las células de Langerhans, no clasificada en otra parte
D76	D761	Linfocitosis histiocítica
D76	D763	Otros síndromes histiocíticos
D80	D800	Hipogammaglobulinemia hereditaria
D80	D801	Hipogammaglobulinemia no familiar
D80	D803	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G [IgG]
D80	D804	Deficiencia selectiva de inmunoglobulina M [IgM]
D80	D805	Inmunodeficiencia con incremento de inmunoglobulina M [IgM]
D80	D806	Deficiencia de anticuerpos con inmunoglobulinas casi normales o con hiperinmunoglobulinemia
D80	D807	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
D80	D808	Otras inmunodeficiencias con predominio de defectos de los anticuerpos
D80	D809	Inmunodeficiencia con predominio de defectos de los anticuerpos, no especificada



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
D81	D810	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con disgenesia reticular
D81	D811	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con linfocitopenia T y B
D81	D812	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con cifra baja o normal de linfocitos B
D81	D813	Deficiencia de la adenosina deaminasa [ADA]
D81	D814	Síndrome de Nezelof
D81	D815	Deficiencia de la fosforilasa purinonucleósida [FPN]
D81	D816	Deficiencia de la clase I del complejo de histocompatibilidad mayor
D81	D817	Deficiencia de la clase II del complejo de histocompatibilidad mayor
D81	D818	Otras inmunodeficiencias combinadas
D81	D819	Inmunodeficiencia combinada, no especificada
D82	D820	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D82	D821	Síndrome de Di George
D82	D822	Inmunodeficiencia con enanismo micromélico [miembros cortos]
D82	D823	Inmunodeficiencia consecutiva a respuesta defectuosa hereditaria contra el virus de Epstein-Barr
D82	D824	Síndrome de hiperinmunoglobulina E [IgE]
D82	D828	Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores especificados
D82	D829	Inmunodeficiencia asociada con defectos mayores no especificados
D83	D830	Inmunodeficiencia variable común con predominio de anomalías en el número y la función de los linfocitos B
D83	D831	Inmunodeficiencia variable común con predominio de trastornos inmunorreguladores de los linfocitos T
D83	D832	Inmunodeficiencia variable común con autoanticuerpos anti-B o anti-T
D83	D838	Otras inmunodeficiencias variables comunes
D83	D839	Inmunodeficiencia variable común, no especificada
D84	D840	Defecto de la función del antígeno-1 del linfocito [LFA-1]
D84	D841	Defecto del sistema del complemento
D84	D848	Otras inmunodeficiencias especificadas
D84	D849	Inmunodeficiencia, no especificada
D89	D898	Otros trastornos especificados que afectan el mecanismo de la inmunidad, no clasificados en otra parte
E07	E071	Bocio dishormogénico
E11	E119	Diabetes mellitus no insulino dependiente, sin mención de complicación (MODY)
E16	E161	Otras hipoglicemias
E16	E162	Hipoglicemia, no especificada
E16	E163	Secreción exagerada del glucagón
E20	E200	Hipoparatiroidismo idiopático
E20	E209	Hipoparatiroidismo, no especificado
E21	E210	Hiperparatiroidismo primario
E22	E220	Acromegalia y gigantismo hipofisario
E23	E230	Hipopituitarismo
E23	E232	Diabetes insípida
E24	E240	Enfermedad de Cushing dependiente de la hipófisis
E24	E241	Síndrome de Nelson
E25	E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E25	E258	Otros trastornos adrenogenitales
E25	E259	Trastorno adrenogenital, no especificado
E26	E260	Hiperaldosteronismo primario
E27	E271	Insuficiencia corticosuprarrenal primaria
E27	E274	Otras insuficiencias corticosuprarrenales y las no especificadas
E34	E340	Síndrome carcinoide
E34	E343	Enanismo, no clasificado en otra parte
E34	E345	Síndrome de resistencia androgénica
E34	E348	Otros trastornos endocrinos especificados
E70	E700	Fenilcetonuria clásica
E70	E701	Otras hiperfenilalaninemias
E70	E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E70	E703	Albinismo
E70	E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E70	E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
E71	E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E71	E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada
E71	E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E71	E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
E72	E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E72	E721	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E72	E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E72	E723	Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina
E72	E724	Trastornos del metabolismo de la ornitina
E72	E725	Trastornos del metabolismo de la glicina
E72	E728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E72	E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
E73	E730	Deficiencia congénita de lactasa
E74	E740	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E74	E741	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E74	E742	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E74	E743	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E74	E744	Trastornos del metabolismo del piruvato y de la gluconeogénesis
E74	E748	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E74	E749	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no especificado
E75	E750	Gangliosidosis GM2
E75	E751	Otras gangliosidosis
E75	E752	Otras esfingolipidosis
E75	E753	Esfingolipidosis, no especificada
E75	E754	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E75	E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E75	E756	Trastorno del almacenamiento de lípidos, no especificado
E76	E760	Mucopolisacaridosis tipo I
E76	E761	Mucopolisacaridosis tipo II
E76	E762	Otras mucopolisacaridosis
E76	E763	Mucopolisacaridosis no especificada
E76	E768	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E76	E769	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado
E77	E770	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E77	E771	Defectos de la degradación de glucoproteínas
E77	E778	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E77	E779	Trastornos del metabolismo de las glucoproteínas, no especificado
E78	E783	Hiperquilomicronemia
E78	E786	Deficiencia de lipoproteínas
E78	E788	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
E78	E789	Trastorno del metabolismo de las lipoproteínas, no especificado
E79	E791	Síndrome de Lesch-Nyhan
E79	E798	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E79	E799	Trastorno del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas, no especificado
E80	E800	Porfiria eritropoyética hereditaria
E80	E801	Porfiria cutánea tardía
E80	E802	Otras porfirias
E80	E803	Defectos de catalasa y peroxidasa
E80	E804	Síndrome de Gilbert
E80	E805	Síndrome de Crigler-Najjar
E80	E806	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E80	E807	Trastorno del metabolismo de la bilirrubina, no especificado
E83	E830	Trastornos del metabolismo del cobre
E83	E833	Trastornos del metabolismo del fósforo y fosfatasa
E84	E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E84	E841	Fibrosis quística con manifestaciones intestinales
E84	E848	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E84	E849	Fibrosis quística, sin otra especificación
E85	E850	Amiloidosis hereditaria no neuropática
E88	E881	Lipodistrofia, no clasificada en otra parte
E88	E888	Otros trastornos especificados del metabolismo



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
F00	F000	Demencia en la enfermedad de Alzheimer, de comienzo temprano
F02	F020	Demencia en la enfermedad de Pick
F80	F803	Afasia adquirida con epilepsia (Landau-Kleffner)
G04	G041	Paraplejía espástica tropical
G04	G048	Otras encefalitis, mielitis y encefalomiелitis
G10	G10X	Enfermedad de Huntington
G11	G110	Ataxia congénita no progresiva
G11	G111	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana
G11	G112	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía
G11	G113	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN
G11	G114	Paraplejía espástica hereditaria
G11	G118	Otras ataxias hereditarias
G11	G119	Ataxia hereditaria, no especificada
G12	G120	Atrofia muscular espinal infantil, tipo I (Werdnig-Hoffman)
G12	G121	Otras atrofas musculares espinales hereditarias
G12	G122	Enfermedades de las neuronas motoras
G12	G128	Otras atrofas musculares espinales y síndromes afines
G12	G129	Atrofia muscular espinal, sin otra especificación
G23	G230	Enfermedad de Hallervorden-Spatz
G23	G231	Oftalmoplejía supranuclear progresiva (Steele-Richardson-Olszewski)
G23	G232	Degeneración nigroestriada
G23	G238	Otras enfermedades degenerativas específicas de los núcleos de la base
G23	G239	Enfermedad degenerativa de los núcleos de la base, no especificada
G24	G241	Distonía idiopática familiar
G24	G242	Distonía idiopática no familiar
G24	G244	Distonía bucofacial idiopática
G25	G258	Otros trastornos extrapiramidales y del movimiento
G31	G310	Atrofia cerebral circunscrita
G31	G318	Otras enfermedades degenerativas especificadas del sistema nervioso
G35	G35X	Esclerosis múltiple
G36	G360	Neuromielitis óptica [Devic]
G36	G361	Leucoencefalitis hemorrágica aguda y subaguda [Hurst]
G36	G368	Otras desmielinizaciones agudas diseminadas especificadas
G36	G369	Desmielinización diseminada aguda, sin otra especificación
G37	G370	Esclerosis difusa
G37	G371	Desmielinización central del cuerpo calloso
G37	G373	Mielitis transversa aguda en enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central
G37	G375	Esclerosis concéntrica (Baló)
G37	G378	Otras enfermedades desmielinizantes del sistema nervioso central, especificadas
G37	G379	Enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central, no especificada
G40	G403	Epilepsia y síndromes epilépticos idiopáticos generalizados
G40	G404	Otras epilepsias y síndromes epilépticos generalizados
G47	G473	Apnea del sueño
G47	G478	Otros trastornos del sueño
G51	G518	Otros trastornos del nervio facial
G60	G600	Neuropatía hereditaria motora y sensorial
G60	G601	Enfermedad de Refsum
G61	G610	Síndrome de Guillain-Barré
G70	G700	Miastenia gravis
G70	G702	Miastenia congénita o del desarrollo
G71	G710	Distrofia muscular
G71	G711	Trastornos miotónicos
G71	G712	Miopatías congénitas
G71	G713	Miopatía mitocondrial, no clasificada en otra parte
G90	G900	Neuropatía autonómica periférica idiopática
G90	G901	Disautonomía familiar [Síndrome de Riley-Day]
G90	G903	Degeneración de sistemas múltiples
G93	G930	Quiste cerebral
G95	G950	Siringomielia y siringobulbia
H05	H052	Afecciones exoftálmicas



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
H18	H185	Distrofia hereditaria de la córnea
H27	H270	Afaquia
H31	H312	Distrofia corioidea hereditaria
H33	H331	Retinosquiasis y quistes de la retina
H35	H353	Degeneración de la mácula y del polo posterior del ojo
H35	H355	Distrofia hereditaria de la retina
H46	H46X	Neuritis óptica
H53	H536	Ceguera nocturna
H90	H905	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
I15	I151	Hipertensión secundaria a otros trastornos renales
I27	I270	Hipertensión pulmonar primaria
I27	I271	Enfermedad cifoscoliótica del corazón
I42	I428	Otras cardiomiopatías
I45	I458	Otros trastornos especificados de la conducción
I67	I673	Leucoencefalopatía vascular progresiva
I67	I675	Enfermedad de Moyamoya
I78	I780	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
J43	J430	Síndrome de MacLeod
J84	J840	Afecciones alveolares y alveoloparietales
J84	J841	Otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis
J84	J848	Otras enfermedades pulmonares intersticiales especificadas
J84	J849	Enfermedad pulmonar intersticial, no especificada
K10	K108	Otras enfermedades especificadas de los maxilares
K11	K118	Otras enfermedades de las glándulas salivales
K74	K740	Fibrosis hepática
K90	K908	Otros tipos de malabsorción intestinal
K91	K912	Malabsorción postquirúrgica, no clasificada en otra parte
L10	L102	Pénfigo foliáceo
L10	L103	Pénfigo brasileño (fogo selvagem)
L10	L109	Pénfigo, no especificado
L45	L458	Síndrome de Senior-Løken
L90	L901	Anetodermia de Schweninger-Buzzi
L90	L902	Anetodermia de Jadassohn-Pellizzari
L90	L903	Atrofoderma de Pasini y Prerini
L93	L930	Lupus eritematoso discoide
M08	M080	Artritis reumatoide juvenil
M08	M081	Espondilitis anquilosante juvenil
M08	M082	Artritis juvenil de comienzo generalizado
M21	M218	Otras deformidades adquiridas de los miembros, especificadas
M30	M300	Poliarteritis nudosa
M30	M301	Poliarteritis con compromiso pulmonar (Churg-Strauss)
M30	M302	Poliarteritis juvenil
M30	M303	Síndrome mucocutáneo linfonodular (Kawasaki)
M31	M311	Microangiopatía trombótica
M31	M313	Granulomatosis de Wegener
M31	M314	Síndrome del cayado de la aorta [Takayasu]
M31	M315	Arteritis de células gigantes con polimialgia reumática
M32	M320	Lupus eritematoso sistémico, inducido por drogas
M32	M321	Lupus eritematoso sistémico con compromiso de órganos o sistemas
M32	M328	Otras formas de lupus eritematoso sistémico
M32	M329	Lupus eritematoso sistémico, sin otra especificación
M33	M330	Dermatomiositis juvenil
M33	M331	Otras dermatomiositis
M33	M332	Polimiositis
M33	M339	Dermatopolimiositis, no especificada
M34	M340	Esclerosis sistémica progresiva
M34	M341	Síndrome CR(E)ST
M34	M349	Esclerosis sistémica, no especificada
M35	M351	Otros síndromes superpuestos
M35	M352	Enfermedad de Behcet
M45	M450	Espondilitis anquilosante de localizaciones múltiples de la columna vertebral



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
M45	M45X	Espondilitis anquilosante
M61	M611	Miositis osificante progresiva
M85	M852	Hiperostosis del cráneo
M89	M890	Algoneurodistrofia
M94	M941	Policondritis recidivante
N07	N070	Nefropatía hereditaria, NCOP, anomalía glomerular mínima
N07	N071	Nefropatía hereditaria, NCOP, lesiones glomerulares focales y segmentarias
N07	N072	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis membranosa difusa
N07	N073	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis proliferativa mesangial difusa
N07	N074	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis proliferativa endocapilar difusa
N07	N075	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis mesangiocapilar difusa
N07	N076	Nefropatía hereditaria, NCOP, enfermedad por depósitos densos
N07	N077	Nefropatía hereditaria, NCOP, glomerulonefritis difusa en media luna
N07	N078	Nefropatía hereditaria, NCOP, otras
N07	N079	Nefropatía hereditaria, NCOP, no especificada
N15	N158	Otras enfermedades renales tubulointersticiales especificadas
Q00	Q000	Anencefalia
Q00	Q001	Craneorraquisquis
Q00	Q002	Iniencefalia
Q01	Q010	Encefalocele frontal
Q01	Q011	Encefalocele nasofrontal
Q01	Q012	Encefalocele occipital
Q01	Q018	Encefalocele de otros sitios
Q01	Q019	Encefalocele, no especificado
Q03	Q030	Malformaciones del acueducto de Silvio
Q03	Q031	Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka
Q03	Q038	Otros hidrocefalos congénitos
Q03	Q039	Hidrocefalo congénito, no especificado
Q04	Q040	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso
Q04	Q041	Arrinencefalia
Q04	Q042	Holoprosencefalia
Q04	Q043	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo
Q04	Q044	Displasia opticoseptal
Q04	Q045	Megalencefalia
Q04	Q046	Quistes cerebrales congénitos
Q06	Q060	Amiela
Q06	Q061	Hipoplasia y displasia de la médula espinal
Q06	Q062	Diastematomielia
Q06	Q063	Otras anomalías congénitas de la cola de caballo
Q06	Q064	Hidromielia
Q06	Q068	Otras malformaciones congénitas especificadas de la médula espinal
Q06	Q069	Malformación congénita de la médula espinal, no especificada
Q07	Q070	Síndrome de Arnold-Chiari
Q10	Q105	Estenosis y estrechez congénitas del conducto lagrimal
Q13	Q131	Ausencia del iris
Q14	Q143	Malformación congénita de la coroides
Q15	Q150	Glaucoma congénito
Q20	Q200	Tronco arterioso común
Q20	Q201	Transposición de los grandes vasos en ventrículo derecho
Q20	Q202	Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo
Q20	Q203	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
Q20	Q204	Ventrículo con doble entrada
Q20	Q205	Discordancia de la conexión auriculoventricular
Q20	Q206	Isomerismo de los apéndices auriculares
Q22	Q220	Atresia de la válvula pulmonar
Q22	Q225	Anomalia de Ebstein
Q22	Q226	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
Q23	Q234	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q25	Q252	Atresia de la aorta
Q25	Q255	Atresia de la arteria pulmonar
Q25	Q258	Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
Q25	Q259	Malformación congénita de las grandes arterias, no especificada
Q26	Q262	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Q26	Q263	Conexión anómala parcial de las venas pulmonares
Q26	Q264	Conexión anómala de las venas pulmonares, sin otra especificación
Q26	Q268	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas
Q27	Q278	Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico, especificadas
Q28	Q282	Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales
Q28	Q288	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio, especificadas
Q33	Q336	Hipoplasia y displasia pulmonar
Q34	Q348	Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema respiratorio
Q38	Q380	Malformaciones congénitas de los labios, no clasificadas en otra parte
Q38	Q383	Otras malformaciones congénitas de la lengua
Q43	Q431	Enfermedad de Hirschsprung
Q44	Q442	Atresia de los conductos biliares
Q44	Q443	Estrechez y estenosis congénita de los conductos biliares
Q44	Q447	Otras malformaciones congénitas del hígado
Q45	Q450	Agnesia, aplasia e hipoplasia del páncreas
Q45	Q453	Otras malformaciones congénitas del páncreas y del conducto pancreático
Q55	Q555	Aplasia y ausencia congénita del pene
Q56	Q560	Hermafroditismo, no clasificado en otra parte
Q56	Q561	Seudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte
Q56	Q562	Seudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte
Q56	Q563	Seudohermafroditismo, no especificado
Q60	Q601	Agnesia renal, bilateral
Q60	Q604	Hipoplasia renal, bilateral
Q60	Q606	Síndrome de Potter
Q61	Q611	Riñón poliúístico, autosómico recesivo
Q61	Q612	Riñón poliúístico, autosómico dominante
Q61	Q613	Riñón poliúístico, tipo no especificado
Q61	Q614	Displasia renal
Q61	Q615	Riñón quístico medular
Q61	Q618	Otras enfermedades renales quísticas
Q61	Q619	Enfermedad quística del riñón, no especificada
Q62	Q620	Hidronefrosis congénita
Q64	Q641	Extrofia de la vejiga urinaria
Q68	Q688	Otras deformidades congénitas osteomusculares, especificadas
Q71	Q710	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es)
Q71	Q711	Ausencia congénita del brazo y del antebrazo con presencia de la mano
Q71	Q712	Ausencia congénita del antebrazo y de la mano
Q71	Q713	Ausencia congénita de la mano y el (los) dedo(s)
Q71	Q714	Defecto por reducción longitudinal del radio
Q71	Q715	Defecto por reducción longitudinal del cúbito
Q71	Q716	Mano en pinza de langosta
Q71	Q718	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es)
Q71	Q719	Defecto por reducción del miembro superior, no especificado
Q72	Q720	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q72	Q721	Ausencia congénita del muslo y de la pierna con presencia del pie
Q72	Q722	Ausencia congénita de la pierna y del pie
Q72	Q723	Ausencia congénita del pie y dedo(s) del pie
Q72	Q724	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q72	Q725	Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Q72	Q726	Defecto por reducción longitudinal del peroné
Q72	Q727	Pie hendido
Q72	Q728	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q72	Q729	Defecto por reducción del miembro inferior, no especificado
Q73	Q730	Ausencia completa de miembro(s) no especificado(s)
Q73	Q731	Focomelia, miembro(s) no especificado(s)
Q74	Q740	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) superior(es), incluida la cintura escapular
Q74	Q743	Artrogriposis múltiple congénita
Q75	Q750	Craneosinostosis
Q75	Q751	Disostosis craneofacial



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
Q75	Q754	Disostosis maxilofacial
Q75	Q755	Disostosis oculomaxilar
Q75	Q758	Otras malformaciones congénitas especificadas de los huesos del cráneo y de la cara
Q76	Q761	Síndrome de Klippel-Feil
Q76	Q762	Espondilolistesis congénita
Q76	Q768	Otras malformaciones congénitas del tórax óseo
Q77	Q770	Acondrogénesis
Q77	Q771	Enanismo tanatóforico
Q77	Q772	Síndrome de costilla corta
Q77	Q773	Condrodisplasia punctata
Q77	Q774	Acondroplasia
Q77	Q775	Displasia distrófica
Q77	Q776	Displasia condroectodérmica
Q77	Q777	Displasia espondiloepifisaria
Q77	Q778	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
Q77	Q779	Osteocondrodisplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral, sin otra especificación
Q78	Q780	Osteogénesis imperfecta
Q78	Q781	Displasia polioestótica fibrosa
Q78	Q782	Osteopetrosis
Q78	Q783	Displasia diafisaria progresiva
Q78	Q784	Encondromatosis
Q78	Q785	Displasia metafisaria
Q78	Q786	Exostosis congénita múltiple
Q78	Q788	Otras osteocondrodisplasias especificadas
Q78	Q789	Osteocondrodisplasia, no especificada
Q79	Q790	Hernia diafragmática congénita
Q79	Q792	Exófalos
Q79	Q793	Gastrosquisis
Q79	Q794	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Q79	Q795	Otras malformaciones congénitas de la pared abdominal
Q79	Q796	Síndrome de Ehlers-Danlos
Q79	Q798	Otras malformaciones congénitas del sistema osteomuscular
Q79	Q799	Malformación congénita del sistema osteomuscular, no especificada
Q80	Q800	Ictiosis vulgar
Q80	Q801	Ictiosis ligada al cromosoma X
Q80	Q802	Ictiosis lamelar
Q80	Q803	Eritrodermia ictiosiforme vesicular congénita
Q80	Q804	Feto arlequin
Q80	Q808	Otras ictiosis congénitas
Q80	Q809	Ictiosis congénita, no especificada
Q81	Q810	Epidermólisis bullosa simple
Q81	Q811	Epidermólisis bullosa letal
Q81	Q812	Epidermólisis bullosa distrófica
Q81	Q818	Otras epidermólisis bullosas
Q81	Q819	Epidermólisis bullosa, no especificada
Q82	Q820	Linfedema hereditaria
Q82	Q821	Xeroderma pigmentoso
Q82	Q822	Mastocitosis
Q82	Q823	Incontinencia pigmentaria
Q82	Q824	Displasia ectodérmica (anhidrótica)
Q82	Q828	Otras malformaciones congénitas de la piel, especificadas
Q85	Q850	Neurofibromatosis (no maligna)
Q85	Q851	Esclerosis tuberosa
Q85	Q858	Otras facomatosis, no clasificadas en otra parte
Q85	Q859	Facomatosis, no especificada
Q86	Q860	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
Q87	Q870	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial



DOCUMENTO TÉCNICO: LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
Q87	Q871	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja
Q87	Q872	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
Q87	Q873	Síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz
Q87	Q874	Síndrome de Marfan
Q87	Q875	Otros síndromes de malformaciones congénitas con otros cambios esqueléticos
Q87	Q878	Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados, no clasificados en otra parte
Q89	Q891	Malformaciones congénitas de la glándula suprarrenal
Q89	Q892	Malformaciones congénitas de otras glándulas endocrinas
Q89	Q893	Situs inversus
Q89	Q894	Gemelos siameses
Q89	Q897	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte
Q89	Q898	Otras malformaciones congénitas, especificadas
Q91	Q910	Trisomía 18, por falta de disyunción meiótica
Q91	Q911	Trisomía 18, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91	Q912	Trisomía 18, por translocación
Q91	Q913	Síndrome de Edwards, no especificado
Q91	Q914	Trisomía 13, por falta de disyunción meiótica
Q91	Q915	Trisomía 13, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q91	Q916	Trisomía 13, por translocación
Q91	Q917	Síndrome de Patau, no especificado
Q92	Q920	Trisomía de un cromosoma completo, por falta de disyunción meiótica
Q92	Q921	Trisomía de un cromosoma completo, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q92	Q922	Trisomía parcial mayor
Q92	Q923	Trisomía parcial menor
Q92	Q924	Duplicaciones visibles solo en la prometafase
Q92	Q925	Duplicaciones con otros reordenamientos complejos
Q92	Q926	Cromosomas marcadores suplementarios
Q92	Q927	Triploidia y poliploidia
Q92	Q928	Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, especificadas
Q92	Q929	Trisomía y Trisomía parcial de los autosomas, sin otra especificación
Q93	Q930	Monosomía completa de un cromosoma, por falta de disyunción meiótica
Q93	Q931	Monosomía completa de un cromosoma, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q93	Q932	Cromosoma reemplazado por anillo o dicéntrico
Q93	Q933	Supresión del brazo corto del cromosoma 4
Q93	Q934	Supresión del brazo corto del cromosoma 5
Q93	Q935	Otras supresiones de parte de un cromosoma
Q93	Q936	Supresiones visibles sólo en la prometafase
Q93	Q937	Supresiones con otros reordenamientos complejos
Q93	Q938	Otras supresiones de los autosomas
Q93	Q939	Supresión de los autosomas, no especificada
Q95	Q955	Individuos con sitio frágil autosómico
Q95	Q958	Otros reordenamientos equilibrados y marcadores estructurales
Q95	Q959	Reordenamiento equilibrado y marcador estructural, sin otra especificación
Q96	Q960	Cariotipo 45,X
Q96	Q961	Cariotipo 46,X iso (Xq)
Q96	Q962	Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
Q96	Q963	Mosaico 45, X/46,XX o XY
Q96	Q964	Mosaico 45,X/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal
Q96	Q968	Otras variantes del síndrome de Turner
Q96	Q969	Síndrome de Turner, no especificado
Q97	Q970	Cariotipo 47, XXX
Q97	Q971	Mujer con más de tres cromosomas X
Q97	Q972	Mosaico, líneas con número variable de cromosomas X
Q97	Q973	Mujer con cariotipo 46, XY
Q97	Q978	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, especificadas
Q97	Q979	Anomalia de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, sin otra especificación



Código CIE 10		Título
Categoría	Sub categoría	
Q98	Q980	Síndrome de Klinefelter, cariotipo 47, XXY
Q98	Q981	Síndrome de Klinefelter, hombre con más de dos cromosomas X
Q98	Q982	Síndrome de Klinefelter, hombre con cariotipo 46, XX
Q98	Q983	Otro hombre con cariotipo 46, XX
Q98	Q984	Síndrome de Klinefelter, no especificado
Q98	Q985	Cariotipo 47, XYY
Q98	Q986	Hombre con cromosoma sexual estructuralmente anormal
Q98	Q987	Hombre con mosaico de cromosomas sexuales
Q98	Q988	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, especificadas
Q98	Q989	Anomalía de los cromosomas sexuales, fenotipo masculino, sin otra especificación
Q99	Q990	Quimera 46, XX/46, XY
Q99	Q991	Hermafrodita verdadero 46, XX
Q99	Q992	Cromosoma X frágil
Q99	Q998	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas
T88	T883	Hipertermia maligna debida a la anestesia

* El presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas incorpora todas aquellas patologías consideradas y diagnosticadas como ERH en el país, por lo que no establece prioridades.

* Algunos códigos CIE10 no son específicos para una sola patología, sino que incluyen bajo un mismo título diversas variantes de ERH (por descripción diagnóstica), por lo que cada código CIE10 propuesto incluye todas aquellas variantes de cada ERH y se debe registrar como tal. Por ejemplo: en el caso del CIE10: G12.2, Enfermedades de las neuronas motoras, debe entenderse que incluye todas las enfermedades relacionadas dentro de esa misma codificación, como Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), Parálisis Bulbar progresiva, Otros tipos de enfermedades de neurona motora, entre otras.

VII. RESPONSABILIDADES:

7.1 A NIVEL NACIONAL

7.1.1 El Ministerio de Salud como Autoridad Sanitaria Nacional de Salud, a través de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, es responsable de:

- Conducir, monitorear y evaluar el proceso de implementación del presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas; incluyendo el Registro Nacional de Personas que padecen ERH.
- Actualizar, cada dos años, el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Optimizar la metodología estandarizada, para las siguientes actualizaciones del Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, que incluya la variable de discapacidad y mortalidad específica, así como, la nueva propuesta de prevalencia en cada revisión.
- Incluir en la Data de registro de Discapacidad, el diagnóstico etiológico según CIE10 del presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.
- Establecer en un plazo de noventa (90) días calendario de promulgada la Resolución Ministerial que aprueba el presente Documento Técnico, la subcodificación y descripción diagnóstica que permita identificar al conjunto de patologías que cuentan con un solo código CIE10.
- Promover el registro de la causa básica de la muerte considerando las ERH en el Certificado de Defunción, con la finalidad de generar la data de letalidad y mortalidad específica de estas patologías; en coordinación con el Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades (CDC).

7.1.2 Las Autoridades de EsSalud, así como de las Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú, son responsables de:



- a) Difundir el presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.
- b) Supervisar el registro de la causa básica de la muerte considerando las ERH en los Certificados de Defunción, con la finalidad de generar la data de letalidad y mortalidad específica de estas patologías.

7.2 A NIVEL REGIONAL

7.2.1 Las Direcciones Regionales de Salud, Gerencias Regionales de Salud o las que hagan sus veces en el ámbito regional son responsables de:

- a) Difundir, implementar y supervisar la aplicación del presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud de sus respectivas jurisdicciones.
- b) Supervisar el registro de la causa básica de la muerte considerando las ERH en los Certificados de Defunción, con la finalidad de generar la data de letalidad y mortalidad específica de estas patologías.

7.2.2 Las Direcciones de Redes Integradas de Salud son responsables, según corresponda, de:

- a) Difundir, implementar y supervisar la aplicación del presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud de su jurisdicción.
- b) Supervisar el registro de la causa básica de la muerte considerando las ERH en los Certificados de Defunción, con la finalidad de generar la data de letalidad y mortalidad específica de estas patologías.

7.3 A NIVEL LOCAL

7.3.1 Las Instituciones Prestadoras de los Servicios de Salud del sector público a nivel nacional, del Ministerio de Salud, sus órganos desconcentrados y organismos públicos adscritos a éste, EsSalud, Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú, Gobiernos Regionales y Gobiernos Locales, son responsables de:

- a) Conocer y aplicar el presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.
- b) Registrar correctamente la codificación CIE10 del presente Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas. En caso de controversias con la codificación o descripción diagnóstica, se debe coordinar con el Ministerio de Salud para que emita la aclaración del caso o asigne una subcodificación especial a una enfermedad, de corresponder.
- c) Registrar correctamente la causa básica de la muerte en todo certificado de defunción considerando a las ERH, con la finalidad de generar la data de letalidad y mortalidad específica de estas patologías.



VIII. BIBLIOGRAFÍA:

- 8.1 Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.
- 8.2 Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
- 8.3 Real Academia Española. Diccionario, actualizado a 2018. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: <https://dle.rae.es/?id=PsGiidK>.
- 8.4 Lineamientos básicos para el análisis de la mortalidad. 2017. OPS/OMS. ISBN: 978-92-75-31981-9. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: <https://www.ministeriodesalud.go.cr/index.php/vigilancia-de-la-salud/indicadores-de-salud-boletines/4009-analisis-basicos-de-mortalidad-ops/file>
- 8.5 Indicadores de salud: Aspectos conceptuales y operativos (Sección 2). Página 03. OPS/OMS. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=14402:health-indicators-conceptual-and-operational-considerations-section-2&Itemid=0&limitstart=2&lang=es Fecha de acceso: 24/09/2019
- 8.6 Pita Fernández, S. y Cols. Medidas de frecuencia de enfermedad. Fecha de acceso: 24/09/2019. Link de acceso: https://www.fisterra.com/mbe/investiga/medidas_frecuencia/med_frec.asp

