

# Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

**Dr. Manuel Posada y Dr. Ignacio Abaitua**

*Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)*

*Instituto de Salud Carlos III*



## **Promovido**



*Fundación FEDER para  
la Investigación de las  
Enfermedades Raras*

## **Financiado**



## **Dirigido y Elaborado**



**Recursos Asistenciales y de Investigación  
en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

**Primera edición, 300 ejemplares.**

**Autor**

Dr. Manuel Posada y Dr. Ignacio Abaitua  
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)  
Instituto de Salud Carlos III

**Colaboraciones**

Dirección General de Atención al Paciente  
(Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid).

Dirección General de Hospitales  
(Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid).

**Promotor**

Fundación TELETÓN FEDER para la Investigación de Enfermedades Raras

**Estudio financiado por Merck España.**

**Depósito Legal:** SE 3250-2012

**ISBN** en trámite.

# **Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Dr. Manuel Posada y Dr. Ignacio Abaitua  
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)  
Instituto de Salud Carlos III



## **Colaboraciones**

Dirección General de Atención al Paciente  
Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid  
Dirección General de Hospitales  
Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid



 **Comunidad de Madrid**

## **Promotor**

Fundación TELETÓN FEDER  
para la Investigación de Enfermedades Raras



**FUNDACIÓN FEDER**

**Estudio financiado por Merck España**







## **CONSIDERACIONES DESDE LAS INSTITUCIONES PARTICIPANTES**

Gracias al apoyo de MERCK, nuestro interés en seguir profundizando en la identificación de los Recursos disponibles en investigación y tratamiento de las ERs, se ha materializado en el año 2011 en un nuevo proyecto. Hace cuatro años, promovimos una primera fase sobre el estado de la investigación y los espacios clínicos en los que se reunía excelencia y experiencia en el diagnóstico y seguimiento de los afectados en España. El objetivo era ofrecer un documento de trabajo para su consideración en la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia. La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del SNS, establece las acciones necesarias para garantizar a los ciudadanos la equidad, calidad y participación social en el Sistema Nacional de Salud. En su artículo 28.2 dispone que en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, se acordará la designación de servicios de referencia, el número necesario de éstos y su ubicación estratégica dentro del Sistema Nacional de Salud, con un enfoque de planificación de conjunto, para la atención a aquellas patologías que precisen para su atención una concentración de los recursos diagnósticos y terapéuticos a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales. El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los CSUR del SNS.

Encargamos estos trabajos al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. El art. 3 de la Orden de creación del IIER incluye, dentro de su Plan de acción: Identificar las unidades clínicas de referencia en el ámbito de las enfermedades raras en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas. (ORDEN SCO/3158/2003, de 7 de noviembre). Ninguna institución, por tanto, podría ofrecer tantas garantías de objetividad, competencia de alcance nacional, experiencia y legitimidad para abordar este trabajo de interés prioritario para los afectados y de utilidad general para todos los ámbitos involucrados.

Los resultados de este estudio pusieron de manifiesto la necesidad de una segunda fase en la que, por cuestiones metodológicas, pareció conveniente abordarla desde un criterio de "territorialidad" y se eligió Madrid por concentrar un numeroso número de grupos de investigación y de especialistas clínicos en ERs, a la vista de los resultados obtenidos en el primer estudio pero siempre sin ninguna desviación del principio básico: los centros, servicios y unidades de referencia deben ser designados de entre aquellos Hospitales de toda España que tengan mayor experiencia en el tratamiento de enfermedades o grupos de enfermedades minoritarias. Y los pacientes deben ser derivados allá donde esté esa experiencia y excelencia en el diagnóstico y tratamiento.

Me complace presentar los resultados del esfuerzo y trabajo riguroso del IIER con el agradecimiento de Fundación FEDER a MERCK por patrocinar el Estudio y a la Consejería de Sanidad de la CAM por su interés.

  
**Moisés Abascal Alonso**  
Presidente





El trabajo Recursos Asistenciales y de Investigación, en Enfermedades Raras, ubicados en la Comunidad de Madrid, pretende facilitar la toma de decisiones estratégicas en salud, en el marco de las enfermedades raras. Incluye un análisis de los recursos sanitarios existentes en los centros hospitalarios de la Comunidad de Madrid tanto en su vertiente asistencial, como en aquella otra procedente de áreas de investigación, pero que en ocasiones también sirven de soporte para el diagnóstico de laboratorio de alguna patología poco frecuente.

Este análisis, debe sobre todo servir para mejorar y facilitar la calidad asistencial e impulsar la solución de ciertos problemas, tradicionalmente reclamados desde los foros y organizaciones de pacientes, y también desde los documentos oficiales de la Dirección General de Salud y Consumidores de la Comunidad Europea y por supuesto desde la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Quizás también pudiera servir de base para la elaboración de propuestas de unidades especializadas de referencia, la creación de grupos de recursos para enfermedades raras y el impulso de la investigación.

Los profesionales del Instituto de Salud Carlos III/ISCIII, que desempeñan su función en el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras/IIER-ISCIII, concretamente su director D. Manuel Posada y D. Ignacio Abaitua, desarrollan una metodología de producción de información, de utilidad obvia para otras áreas geográficas y proyectos. Han llevado a cabo un trabajo de campo amplio, buscando que las conclusiones fueran fruto del consenso entre todos sus interlocutores responsables de centros sanitarios de la Comunidad de Madrid e incluyendo asimismo, las acciones que habían sido realizadas con anterioridad por otros grupos de profesionales o por la delegación de FEDER de Madrid, en áreas similares a las estudiadas. Adicionalmente destacan la indudable importancia de los recursos sociales y psico-educativos, representados por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias/CREER, con el que el ISCIII mantiene una estrecha colaboración en diversas actividades, así como en ideas para desarrollar en un futuro.

El trabajo se sustentó en el convenio de colaboración que el ISCIII mantiene con la Fundación FEDER Teletón, que a su vez había firmado un convenio de colaboración con la Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid (la Oficina del Defensor del Paciente), cuyas competencias fueron traspasadas a la Dirección General de Atención al Paciente, y los laboratorios Merck. La Dirección General de Hospitales ha sido fundamental para la organización y desarrollo del estudio.

Agradecer finalmente la colaboración de todos los profesionales sanitarios involucrados en este proyecto, sin duda han iniciado un camino que deberemos seguir haciendo juntos, para conseguir que la igualdad de oportunidades sea un hecho en la atención de los pacientes afectados de enfermedades raras.

**Joaquín Arenas Barbero**  
Director del Instituto de Salud Carlos III







Feder, Federación de Enfermedades Raras y Feder Fundación, a través de la Delegación de Feder Madrid, consciente de que es la voz de muchas patologías y muy pocos pacientes por patología, reconoce y agradece a los profesionales sanitarios que estudian, investigan, diagnostican y hacen el seguimiento de estos pacientes y pide a las administraciones públicas y laboratorios privados que reconozcan y apoyen a estos profesionales.

Feder conoce y reconoce el esfuerzo, la dedicación, el talento y la implicación de estos profesionales.

Feder deposita su confianza y su esperanza en que el intercambio, la investigación y la coordinación nos acerquen cada día un poco más a esas respuestas que palien el dolor, que ofrezcan una mayor calidad de vida a los pacientes y sus familiares.

No renunciamos a que, un día, más pronto que tarde, los científicos logren una respuesta definitiva a las más de 7.000 enfermedades raras.

En la Comunidad de Madrid tenemos un número significativo de grupos de investigación dedicados a las enfermedades de baja prevalencia así como especialistas clínicos con experiencia acreditada en el diagnóstico y seguimiento. Esto nos anima a pedir a las administraciones sanitarias un mayor esfuerzo de coordinación y de apoyo a estos grupos, embriones de unidades y centros de referencia basados en la experiencia.

Juntos, La Dirección General de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, La delegación de Feder Madrid, La fundación de Feder; el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Carlos III con el apoyo financiero de Merck hemos conseguido reunir en este trabajo una guía de investigadores especialistas en Enfermedades Raras en la Comunidad de Madrid.

Nuestra esperanza es que sea útil para todos los que estamos involucrados en el ámbito de las enfermedades raras y al mismo tiempo promueva la difusión y el intercambio de las diferentes iniciativas.

En estos procesos tienen que estar siempre presentes los pacientes y las asociaciones que les representan. Es su experiencia, la vivencia que tienen de su patología, las que van a ayudar a sentar las bases de cualquier investigación.

Por parte de la Delegación de Feder Madrid, junto con la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, se ha elaborado el mapa de recursos que puede ser el embrión de los futuros CSUR. De esta experiencia queremos destacar que ha sido exitosa y muy bien recibida por parte de las asociaciones y afectados, entre otras razones porque su elaboración ha contado siempre con la participación activa por parte de las asociaciones y pacientes. Es quizás una metodología de trabajo a tener siempre en cuenta. La Delegación de Feder Madrid, Feder en su conjunto y la Fundación Feder, fieles a nuestro compromiso de representar a todos los pacientes y familias, seguiremos trabajando con todas las administraciones sanitarias y sociales, a cuyos representantes agradecemos su compromiso, en la remoción de todos los obstáculos que encontremos en el camino.

Seguiremos luchando para que la investigación, el intercambio, la creación de centros y unidades de experiencia y el apoyo social se incrementen y se coordinen mejor para rentabilizar los recursos disponibles.

Hoy los pacientes de enfermedades de baja prevalencia sufren una situación de inequidad. Este estudio es un paso importante hacia la equidad en el disfrute de los recursos disponibles.

Gracias a todos los que habéis hecho posible este avance.



**Justo Herranz Arandilla**  
Delegado de Feder Madrid.



## **Dedicatoria de Merck para el Estudio de ERs de la CAM**

El compromiso de Merck con los pacientes está en el corazón de la filosofía de la compañía y ha acompañado su trayectoria desde su fundación, en 1648. La apuesta por la investigación y, en definitiva, por mejorar la calidad de vida del paciente tiene una de sus máximas expresiones en el área de las enfermedades raras, en la que la ausencia de marcos definidos limita la acción directa y efectiva de los agentes sanitarios.

La existencia de más de 7000 enfermedades raras catalogadas significa mucho más que números. Implica expectativas que demandan soluciones, familias que necesitan encontrar respuestas, marcos sanitarios que concretar, esperanzas en un futuro más vivible. En la visión de Merck como compañía, está el firme deseo de atender esta realidad y brindar nuestro apoyo a aquellas iniciativas que, de una manera u otra, demuestren voluntad de solución y apoyo a los afectados por enfermedades raras.

Entre las iniciativas de Merck en este área -- que se suman a otros muchos esfuerzos por divulgar y concienciar del problema a entidades públicas y privadas--, consideramos especialmente valiosa la realización del primer "Estudio de Enfermedades Raras: Investigadores y Clínicos en la Comunidad de Madrid", que ha sido posible gracias a una amplia colaboración institucional. Desde centros de referencia a instituciones sanitarias, pasando por pacientes, dicho estudio es el resumen de una estrecha colaboración entre diferentes agentes (sanitarios, de la administración.... Indicar), que han trabajado con un solo objetivo común: el de ayudar.

Ante los retos, en Merck planteamos soluciones. Nuestro firme apoyo a este acuerdo es la más clara expresión del compromiso de nuestra compañía por conseguir un mañana mejor para quienes realmente lo necesitan: los afectados por enfermedades raras.

**Ana Céspedes Montoya**

Directora Corporativa de Merck en España

MERCK

### **Instrumentos administrativos de soporte**

El principal instrumento que fundamentó la decisión de este informe proporcionando la financiación consistió en la firma de un convenio de colaboración entre Merck España, la Oficina del Defensor del Paciente de la Comunidad de Madrid (ahora subrogado por la DG de Atención al Paciente) y la Fundación Teletón FEDER para la Investigación de Enfermedades Raras.

Al mismo tiempo, el Instituto de Salud Carlos III y la Fundación FEDER firmaron un convenio de colaboración para el desarrollo de varios objetivos entre los que se encontraba el desarrollo y la colaboración técnica en este informe

### **Agradecimientos:**

Ángela Almansa, Fundación FEDER

Dra. María Ángeles Neira, Dirección General de Hospitales, Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid

Gerentes y directores médicos de los hospitales de Madrid

### **Editado por:**

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III

Madrid abril de 2012

## ***Mapa de Recursos***

- 1. Políticas de Salud en Enfermedades Raras*
- 2. Antecedentes y origen de este informe*
- 3. Objetivos*
- 4. Métodos*
- 5. Resultados*
- 6. Discusión*
- 7. Propuestas y sugerencias*
- 8. Conclusiones y resumen sumarial*

### **Colaboraciones:**

Dirección General de Atención al Paciente  
Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid

Dirección General de Hospitales  
Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid

FEDER

# ***Mapa de Recursos***

## **ÍNDICE DE MATERIAS**

### **Políticas de Salud en Enfermedades Raras**

- Aspectos generales de Enfermedades Raras
- Políticas y acciones europeas
- Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, MSSSI
- Trabajos previos sobre mapas de centros y/o recursos en Enfermedades Raras
- Criterios para la designación de Centros de Referencia
- ¿Para qué se necesitan los centros de referencia en Enfermedades Raras?

### **Antecedentes y origen de este informe**

#### **Objetivos**

#### **Métodos**

#### **Resultados**

- **Descripción de los resultados**
  - *Visitas y entrevistas realizadas a hospitales*
- **Unidades asistenciales**
  - *Centros sanitarios del SERMAS (Hospitales)*
  - *Centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud ubicados en la Comunidad de Madrid para ER*
  - *Unidades de Trasplantes*
  - *Otras fuentes de información*
  - *Datos del estudio previo de la Dra. María Ángeles Neira*
  - *Datos proporcionados por Orphanet*



- **Área de Investigación**

- *Proyectos de investigación*

- Grupos Procedentes de centros hospitalarios en proyectos FIS*

- Grupos Procedentes de centros hospitalarios en proyectos de la Fundación Salud 2000*

- Convocatorias de Enfermedades neurodegenerativas 2007-2009. Agencia Pedro Laín Entralgo*

- Grupos Procedentes de centros de Investigación en proyectos FIS*

- Grupos Procedentes de centros de investigación en proyectos de la Fundación Salud 2000*

- *Estructuras en red del ISCIII: Redes, CIBER y CAIBER*

- *Institutos de Investigación*

- *Publicaciones*

- **Organizaciones**

- Información procedente de FEDER*

- Información procedente de sociedades científicas*

## **Discusión**

- **Limitaciones del trabajo**

## **Propuestas y sugerencias**

- **Definición de unidades en red**
- **Interacción con otras CCAA, Europa**

## **Conclusiones y resumen sumarial**

- **Listado de Anexos**

- Anexo 1. Hoja de información asociada a la entrevista con los responsables de los hospitales de Madrid*

- Anexo 2. Estrategia de búsquedas bibliográficas*

- Anexo 3. Enfermedades raras por hospitales de Madrid*

- Anexo 4. Encuesta sobre número de casos acumulados  
(Autoría: Dra. D<sup>o</sup> María Ángeles Neira)*

- Anexo 5. Resumen de datos macro descriptivos de las Enfermedades raras en la CM*

## **Políticas de Salud en Enfermedades Raras**

### **Aspectos generales de Enfermedades Raras**

Las Enfermedades raras (ER) son todas aquellas entidades clínicas cuya prevalencia no supera la cifra de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad Europea. La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la contribución a las cifras de prevalencia globales para las enfermedades raras se debe, en buena medida, a las personas en edades comprendidas en la vida adulta. Esto es debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles como malformaciones o enfermedades genéticas graves, o bien a ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía así como los casos de enfermedades infantiles con mejor pronóstico que llegan a la vida adulta.

### **Políticas y acciones europeas**

La historia de las ER en Europa se remonta tan solo al 1 de diciembre de 1999, fecha en la que se aprobó el primer Plan de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético. A este plan se le sumó casi de forma paralela a comienzos del año 2000, el Reglamento de Medicamentos Huérfanos. Los sucesivos planes de Salud Pública de la Unión Europea incluyeron acciones más específicas, como la Creación del Grupo de Trabajo Operativo de Enfermedades Raras, el Comunicado de la Comisión y las Recomendaciones del Consejo de Europa y el Parlamento que han culminado, entre muchas otras acciones, con la creación del Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras (EUCERD) y el desarrollo del proyecto EUROPLAN. Este proyecto ha fijado recomendaciones e indicadores para el desarrollo de planes de acción sobre ER en los Estados Miembros.

En todos estos documentos y recomendaciones europeas aparece como una de las principales acciones el desarrollo de centros de referencia, que a nivel de la UE se han dado en denominar Redes de Referencia Europea.

### **Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI)**

Las acciones políticas europeas en el ámbito de las enfermedades raras, en cuya construcción el Instituto de IIER tuvo un papel activo a través de los diversos grupos de trabajo del Grupo Operativo de ER de la DG SANCO, alcanzó su culmen en el compromiso de los Estados Miembros de contar con un Plan de ER para el año 2013. En este sentido España se adelantó a esa fecha y en el año 2009 el Consejo Interterritorial aprobó la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. En esta estrategia, se dedica un capítulo especial al desarrollo de centros de referencia. El desarrollo de estos centros toman su base legal en el **REAL DECRETO 1302/2006, de 10 de noviembre**, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y también en las actividades del Grupo de Trabajo post-estrategia que desarrolla estos temas.





## Trabajos previos sobre mapas de centros y/o recursos en Enfermedades Raras

La Fundación FEDER Teletón, a través de una financiación del entonces Ministerio de Sanidad y Política Social, consiguió desarrollar en el año 2009 un mapa de recursos de investigación basado en la colaboración entre la empresa MENSOR y el IIER. Sin embargo, este trabajo se limitó a identificar aquellos recursos derivados fundamentalmente de la información proveniente de los grupos de investigación incluidos en los programas RETICs y CIBERs del Fondo de Investigación Sanitaria y a nivel nacional, lo que representaba una imagen incompleta incluso de los propios recursos de investigación disponibles en la Comunidad de Madrid.

## Criterios para la designación de los Centros de Referencia

Varias organizaciones e instituciones han elaborado diversos conjuntos de criterios para considerar a una unidad clínica como un centro potencial de excelencia que pueda servir de referencia para profesionales en busca de apoyos y asesoramiento y también para los pacientes. En la siguiente tabla se pueden observar estos criterios distribuidos según la autoría de los mismos. Mientras que los criterios elaborados por el Grupo Operativo de ER y los definidos por EURORDIS tienen un carácter orientador, los incluidos en el Decreto del MSSSI y en la DG SANCO son criterios exigibles para todas aquellas unidades y centros que pretendan acreditarse como Centros/servicios/unidades de referencia (CSUR) en España o como Redes de Referencia Europea respectivamente, por lo que en este ámbito deben adherirse a estos criterios. En el siguiente enlace se puede encontrar todo lo referente al procedimiento y criterios para la designación de los CSUR en España.

<http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm>

Decreto Ministerial	Grupo Operativo de ER-UE	EURORDIS	DG SANCO
Conocimiento y experiencia	Capacidad diagnóstica y de manejo de los pacientes apropiada	Definición flexible de Centro de referencia (Según tamaño del país, enfermedad y número de pacientes)	Actividad suficiente en servicios de calidad
Volumen de actividad suficiente	Capaces de aumentar su actividad	Implicación de los pacientes estable en el establecimiento, vigilancia y evaluación	Capacidad de asesoramiento diagnóstico
Equipo cualificado y equipamiento acorde al servicio a prestar	Proporcionar asesoramiento	Criterios de calidad universalmente aceptados	Aproximación multidisciplinar
Recursos suficientes para prestar la debida atención a los pacientes	Multidisciplinaridad	Enfoque completo del problema (Incluyendo aspectos psicosociales, diagnóstico, cuidados y tratamiento)	Alto nivel de expertizaje

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Decreto Ministerial	Grupo Operativo de ER-UE	EURORDIS	DG SANCO
Contar con indicadores de resultados	Alto nivel de experiencia + capacidad de investigación	Disponibilidad de fondos	Importante contribución a la investigación
Sistema de información	Establecimiento de lazos estrechos con otros grupos externos y asociaciones de enfermos	Acceso igual para todos los pacientes, incluyendo financiación para desplazamientos	Implicación en la vigilancia epidemiológica, registros
Capacidad de formación		Datos: Colección, intercambio y evaluación	Colaboración con otros centros de expertos nacionales e internacionales y capacidad de implicación en redes
		Establecimiento de redes de Centros de Referencia	Colaboración con movimientos asociativos
		Asegurar continuidad en el servicio	Apropiada capacidad de referir pacientes a otros centros
		Los Centros Europeos sólo deberían establecerse para enfermedades muy raras	Capacidad diagnóstica, de manejo de los pacientes y de seguimiento

En todas estas listas existen puntos básicos coincidentes, que permiten alcanzar consensos sobre los criterios que deben predominar a la hora de seleccionar este tipo de unidades. Entre estos puntos de encuentro cabe destacar:

- 1) Experiencia en las actividades clínicas, como diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad para la que se actúa como referencia
- 2) Atención global al paciente, incluyendo la acción coordinada entre servicios competentes en la enfermedad
- 3) Cooperación con redes nacionales o europeas
- 4) Capacidad de desarrollar investigación sobre el problema, incluyendo la creación de registros
- 5) Sostenibilidad económica a lo largo del tiempo
- 6) Cooperación con asociaciones de pacientes.

### ¿Para qué se necesitan los centros de referencia en Enfermedades Raras?

Los problemas que soportan las personas y familiares afectas de alguna enfermedad rara han sido recogidos en varios estudios, siendo el último de ellos el trabajo desarrollado por FEDER denominado: **Estudio ENSERio**.

Uno de los principales problemas es el retraso diagnóstico que conlleva, en la mayoría de las situaciones, empeoramiento del pronóstico. Este retraso tiene varios componentes tanto de índole personal como estructural. Aunque no existen estudios completos que predigan



cómo contribuye cada uno de estos factores, es bien conocido que la falta de una sospecha clínica adecuada y la ausencia de posibles derivaciones rápidas hacia centros de expertos, forman parte de este tipo de restricciones que derivan en el retraso diagnóstico. Los centros y unidades de referencia o experiencia suponen la pieza clave para corregir estos problemas, además de facilitar la congregación de más experiencia, el fomento de la investigación, el desarrollo de criterios y guías de práctica clínica y el adecuado seguimiento y conocimiento de la historia natural de la enfermedad.

## Antecedentes y origen de este informe

El desarrollo en España de la Estrategia de ER del Sistema Nacional de Salud y la publicación del real decreto de centros de referencia, pusieron el marco definitivo a una iniciativa de colaboración firmada en el año 2010 entre Merck España, la Fundación FEDER TELETÓN y la Oficina del Defensor del Paciente de la Comunidad de Madrid, organismo que ha pasado a integrarse en la Dirección General de Atención al Paciente, de la Comunidad de Madrid.

Por su parte el IIER ha acumulado experiencia de años en el conocimiento de los problemas de las personas con ER así como del funcionamiento de los centros sanitarios del SNS a través, no sólo de la acción institucional desarrollada desde el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), sino también por haber sido el coordinador de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) en la que colaboraron la mayoría de las Comunidades Autónomas a través de las DG de Salud Pública y/o de los propios servicios de salud. En el trabajo que ahora se presenta, el IIER ha actuado como un organismo técnico, tal y como fuera el encargo recibido a través del acuerdo de colaboración entre la Fundación FEDER Teletón, Merck España y la propia Oficina del Defensor del Paciente.

### Firma del Convenio

*Oficina del Defensor del Paciente-Dirección  
Consejería de Salud*

*General de Atención al Paciente  
Comunidad de Madrid*

21-junio-2010



Fundación FEDER



## Objetivos

El principal objetivo de este trabajo es desarrollar y poner al servicios de las administraciones sanitarias y también de los ciudadanos, un informe sobre los centros y unidades asistenciales y de investigación existentes en la Comunidad de Madrid (CM), que pudieran ser de utilidad para la planificación de los recursos orientados al control y seguimiento de las personas con enfermedades raras en el ámbito de esta comunidad.

No son objetivos de este informe el promocionar unidades o centros para que sean propuestos como futuros centros de referencia, ya que este cometido es considerado como una materia de política sanitaria autonómica y por lo tanto las competencias están ubicadas en la propia Consejería de Salud y no en el IIER. Por ello, el IIER se ha limitado a revisar la situación, destacando lo que, a su juicio y experiencia, puede ser de utilidad para la toma de esas decisiones, y siempre dentro de un marco de consenso y colaboración institucional entre los centros que han participado aportando su información, las instituciones colaboradoras y las instituciones ejecutoras del trabajo.

## Métodos

Para lograr este objetivo ha sido crucial seleccionar las posibles fuentes de información, teniendo en cuenta las limitaciones de cada una de ellas y su calidad. También se ha tenido en cuenta el grado de solapamiento entre las distintas fuentes de información, pero se ha valorado toda la información conseguida, incluida aquella aparentemente redundante.

Las fuentes de información exploradas han sido:

- **Unidades asistenciales**

- Centros sanitarios del SERMAS (Hospitales)
- Unidades de referencia ubicadas en la CM (CSUR acreditados por el MSSSI)
- Unidades de Trasplantes
- Otras fuentes de información

- **Unidades de Investigación**

- Proyectos de investigación
- Estructuras en red del ISCIII: Redes, CIBER y CAIBER
- Institutos de Investigación
- Publicaciones

- **Organizaciones**

- Información procedente de FEDER
- Información procedente de sociedades científicas

Para explorar la información procedente de los centros sanitarios, se partió del catálogo de hospitales que figura en la información oficial de la página web del MSSSI a fecha junio de 2010, fecha de inicio del trabajo. Se descartaron los hospitales privados de este análisis.



El medio de contacto utilizado para los hospitales de pequeño tamaño y aquellos otros situados en las localidades de los alrededores de Madrid, consistió en una llamada telefónica y/o el envío de una carta a través del correo electrónico de las gerencias. Este método se utilizó tras evaluar la baja eficiencia de realizar visitas “in situ” a todos esos hospitales debido a que la mayoría de estos centros tienen un carácter asistencial general y aunque reciban enfermos con ER, no suelen acumular una experiencia suficiente como para ser considerados unidades de referencia.

El resto de los hospitales fueron visitados por el Dr. Ignacio Abaitua, jefe de área del IIER y por el Dr. Manuel Posada, Director del IIER. Todas las reuniones se desarrollaron con los equipos de las gerencias de los centros, aunque en ocasiones era el director gerente y el director médico los interlocutores de la reunión y en otros sólo el director médico acompañado de alguno de sus subdirectores más directamente implicados. En un centro la reunión se realizó con el director de la fundación de ese centro.

Las reuniones se desarrollaron desde el mes de agosto hasta el 23 de diciembre de 2010. El trabajo se inició tras la firma del convenio con el envío de una carta del Director de la Oficina del Defensor del Paciente a todos los gerentes de los hospitales de Madrid, con fecha julio de 2010. Con posterioridad a las reuniones, se les solicitó la información mediante una nota enviada por correo electrónico, solicitud que les fue reiterada en el mes de enero de 2011.

La metodología de la entrevista consistió en facilitarles una breve información relativa a los datos demográficos del centro, que nos daba entrada a listar una serie de ítems (anexo 1). Dicha lista no pretendía en ningún modo recabar información numérica de todos y cada uno de los puntos en ella incluidos. Lo que realmente se pretendía era facilitar la búsqueda de profesionales/unidades trabajando en ER, dado que la lista de enfermedades no está universalmente consensuada y los sistemas de información en este ámbito utilizan sistemas de codificación no discriminantes.

El IIER y anteriormente sus profesionales en el marco de la red REPLIER, han tenido la oportunidad de trabajar en la elaboración de listas de ER y las relaciones entre códigos CIE9 y CIE10 y por ello desaconsejábamos la utilización de listas de enfermedades para este propósito. No obstante, al menos en dos ocasiones, se nos solicitó una lista de ER con códigos CIE9, que les fue facilitada a los hospitales correspondientes, no sin antes advertirles de los problemas de usar la lista de forma generalizada para objetivos de actividad asistencial.

Durante la visita se persiguió que los responsables de la gestión del centro comprendiesen el tipo de trabajo que se estaba realizando, sus objetivos y su posible alcance. A modo de resumen, las ideas básicas que se transmitían eran las siguientes:

- 1.- El trabajo era de tipo técnico y no político.*
- 2.- El trabajo nunca podría ser considerado como decisivo a la hora de tomar decisiones sobre la oportunidad de optar por una unidad u otra.*
- 3.- Se buscaba objetividad, pero no basada en cifras asistenciales, sino en el conocimiento profundo, que las gerencias de los centros tienen acerca de la verdadera actividad de sus unidades.*

## **Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

- 4.- *Se pretendía dar una visión objetiva de los hechos y no fomentar situaciones de conflicto de intereses entre grupos de profesionales y/o grupos de pacientes.*
- 5.- *Se partía de la base, y así se les comunicaba, de la importancia que tenía la idea de sostenibilidad de una unidad de referencia. Por lo tanto, la identificación de estas unidades pasaba por una primera fase de definición y apuesta por una idea/actividad, que era competencia de los centros y con posterioridad de una designación que era competencia de las autoridades sanitarias de la CM. En otras palabras, no se pretendía que este informe señalase a ninguna unidad concreta de ningún centro de la CM como potencialmente útil para convertirla en unidad de referencia, sin antes contar con la autorización de la gerencia del centro y así se reflejaría en el informe.*
- 6.- *Finalmente se les transmitía la máxima actitud de colaboración y se les facilitaba un tiempo de reflexión y análisis de la información.*

Para completar la información procedente de las unidades de referencia ubicadas en la CM (CSUR acreditados por el MSSSI y unidades propias de la CM), se utilizó el último informe del MSSSI ubicado en la siguiente dirección de internet: <http://www.msps.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/ListadoCSUR.pdf>.

El archivo está actualizado a fecha de enero de 2011. De este informe se extrajeron aquellas unidades de referencia pertenecientes a la Comunidad de Madrid.

Las unidades de trasplantes se consideraron de relevancia para las ER al margen de que algunas de estas ya habían sido designadas como centros de referencia para patologías específicas. El conjunto de unidades de trasplante de la CM y por lo tanto con posibilidad de utilizar esta tecnología en el marco de una enfermedad rara se obtuvo del directorio actualizado de la Organización Nacional de Trasplantes (ONT), MSSSI, seleccionando aquellas unidades que además de ubicarse en la Comunidad de Madrid tuvieran relación con trasplantes de órganos o células progenitoras en enfermedades raras.

El sistema de información Orphanet recoge una amplia información sobre ER y centros específicos clínicos y de investigación asociados a cada enfermedad. La inclusión de estos centros en este sistema de información no corresponde a las administraciones, sino a los propios interesados, en este caso, profesionales que deciden declarar su actividad en este sistema de información. Dada la importancia de Orphanet en el contexto de las ER a nivel europeo y también nacional, se decidió revisar esta fuente de información e incluir las unidades procedentes de la autodeclaración de los propios profesionales pertenecientes a la Comunidad de Madrid.

El trabajo de prospección sobre la actividad numérica asistencial en ER desarrollada en los hospitales de la CM, que se llevó a cabo por la Dra. María Ángeles Neira, Dirección General de Hospitales, CM, ha sido incluido en este informe con autorización de su autora por considerar que era un trabajo complementario a la información aportada en este trabajo y exhaustivo en términos tanto de una amplia lista de enfermedades como de hospitales consultados. Se ha respetado este informe tal y como su autora lo desarrolló y dada su extensión, ha sido incluido como un anexo a este informe.

Se han explorado todos los proyectos de investigación de los últimos 10 años obrantes en el Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) con la etiqueta de enfermedades raras. Esta información



figura en la carátula de todas las propuestas FIS de esos años y es el propio investigador quien garantiza la calidad de esa información al marcar o no esa casilla. Se han incluido en el análisis tanto los proyectos aprobados como los denegados.

También se han explorado las cuatro convocatorias de la Fundación Salud 2000, perteneciente a Merck-Serono en su modalidad de Enfermedades Raras y por último se han seleccionado los proyectos aprobados por la Agencia Laín Entralgo de la Comunidad de Madrid en su modalidad de Enfermedades Neurodegenerativas.

Todas estas convocatorias han sido filtradas por la ubicación del investigador principal y el centro proponente, exigiendo que dicho centro estuviera ubicado en Madrid. De todos estos proyectos se han separado por un lado los que se desarrollaban exclusivamente en centros hospitalarios de la comunidad y por otro los que se desarrollaban en centros propiamente de investigación sin componente asistencial.

También se incluye la información procedente de los programas de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETIC) y de los Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER) del ISCIII en busca de grupos de trabajo ubicados en la Comunidad de Madrid.

En esta misma línea, y partiendo de la idea de un mapa de recursos de investigación en ER, se ha podido contar con la información de los programas del ISCIII relacionados con la red CAIBER y la red RetBIOH (red de biobancos) en el ámbito geográfico de la Comunidad de Madrid.

Dada la importancia del proyecto de acreditación de Institutos de Investigación, llevado a cabo por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y, que gracias al mismo se están acreditando nuevas estructuras organizativas en los principales centros sanitarios de la CM, se decidió incluir a estos institutos en el informe, no tanto por su capacidad específica de investigar en enfermedades raras, sino por la posibilidad de implantar colaboraciones entre las unidades incluidas en estos institutos y las unidades clínicas de sus centros, en aquellos casos en los que las unidades de ER no estuvieran ya incluidas en la actividad del instituto en el momento de presentar el proyecto de acreditación ante el ISCIII. La información se obtuvo de la Subdirección General de Investigación del ISCIII.

Se han revisado las publicaciones científicas correspondientes a la comunidad de Madrid de los últimos cinco años en la base de datos Scopus, que permite acceder al mismo tiempo a PubMed, EMBASE y las revistas incluidas en el Science Direct. Se ha diseñado una estrategia de búsqueda bibliográfica utilizando los recursos que ofrece Scopus y que tomaba como base los siguientes criterios:

- Todos los hospitales de la CM
- Las posibles variantes por las que estos hospitales son indexados
- La limitación temporal a 5 años (a partir del 1 de enero de 2005)

Como criterio de palabras claves se utilizaron “rare diseases”, “inborn error metabolism” “congenital malformation”. No se pudieron incluir otros tópicos de tipo general porque la lista hubiera sido interminable y el objetivo era simplemente probar si esta estrategia aportaba

## **Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

algún valor añadido al resto de las fuentes de información seleccionadas. La estrategia de búsqueda ha sido incluida en el anexo 2 de este informe.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha desarrollado su propio trabajo de identificación de centros/unidades con capacidad de aportar experiencia y calidad diagnóstica y asistencial de ciertas ER. Dado el amplio rango de enfermedades encuadradas en esta Federación, la delegación de Madrid ha distribuido en diferentes fases esta tarea, consistente en identificar unidades especializadas en el diagnóstico y tratamiento de un número limitado de enfermedades y, con posterioridad continuar en esa misma dirección, hasta alcanzar el conjunto de ER adscritas a FEDER. La información ha sido elaborada a partir del conocimiento de los propios socios de cada una de las ER objeto de este primer análisis, y la colaboración de algunos profesionales más estrechamente implicados en su tratamiento. De esta forma, y en esta primera etapa, han sido incluidas en este informe las siguientes 17 enfermedades o grupos de entidades: Ataxias, Enfermedad de Huntington, Craneosinostosis sindrómicas, Distonías, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Malformación congénita - Complejo extrofia vesical-epispadias, Leucodistrofias, Neurofibromatosis, Paraparesia Espástica Familiar, Quiste de Tarlov y relacionados (aracnoideos), Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Síndrome de Williams, Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria, Osteogénesis imperfecta y Enfermedad de Von Hippel-Lindau.

Los datos correspondientes a este trabajo, han sido proporcionados por FEDER, autorizando su inclusión en este informe, de manera que pudiera completar la información aportada por el resto de las fuentes.

También se han podido incluir en este informe los datos relativos a profesionales adscritos a algunas sociedades científicas, que respondieron a nuestra llamada. No obstante, esta sección está incompleta debido a la ausencia de sociedades como la Asociación Española de Genética Humana que se encuentra inmersa en el desarrollo de un inventario actualizado de centros y/o unidades. Los datos de que disponíamos de esta sociedad, al cierre de este informe, eran los del inventario del año 2005 y hemos considerado que esa información no debía ser incluida dados los cambios sufridos durante estos años tanto desde la propia evolución de la medicina como del desarrollo de técnicas y pruebas genéticas. A cambio, contamos con una información muy detallada proporcionada por tres hospitales de Madrid que cuentan con una amplia trayectoria en sus unidades de genética. Esta información, si bien cubre un aspecto muy importante en el campo asistencial, debería ser completada con los datos procedentes de laboratorios de investigación que trabajan en ER y que en ocasiones se convierten en una ayuda asistencial al ser en estos centros donde se desarrollan pruebas y test diagnósticos de muchas de las ER existentes.

Los resultados se presentan en un formato meramente descriptivo utilizando las tablas por centros consultados y por enfermedad.

En este informe se optó por no mostrar nombres de profesionales asociados a servicios y/o entidades clínicas y en su lugar solo mostrar los nombres de las unidades donde desarrollan su labor.





## Resultados

### Descripción de los resultados

#### *Visitas y entrevistas realizadas a hospitales*

Se han realizado un total de 13 visitas, aunque a todos los hospitales incluidos en el catálogo se les dió la oportunidad de informar acerca de sus áreas o unidades de interés en ER. En la siguiente tabla, se muestran los interlocutores participantes en cada una de las visitas, así como la fecha de la misma.

NOMBRE	CONTACTO	CITA
HOSPITAL INFANTA SOFÍA	Director médico.	13/08/2010
COMPLEJO UNIVERSITARIO DE SAN CARLOS	Coordinador Fundación para la investigación	03/09/2010
COMPLEJO UNIVERSITARIO LA PAZ	Subdirector Gerente.	08/09/2010
HOSPITAL SEVERO OCHOA	Gerente; Director médico.	21/09/2010
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO GREGORIO MARAÑÓN	Director médico.	27/09/2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO FUNDACIÓN ALCORCÓN	Director asistencial; Jefe de servicio de pediatría; Neuropediatra.	28/09/2010
HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS	Director médico; Subdirector médico.	25/10/2010
HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL	Director Médico; Subdirector Médico	26/10/2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA	Director médico.	10/11/2010
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ-UTE	Director médico; Director científico.	03/12/2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO PRÍNCIPE DE ASTURIAS	Director médico.	03/12/2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE	Gerente; Director médico; Subdirector médico	10/12/2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE LA PRINCESA	Gerente; Director médico; Jefe de Servicio Medicina Interna y Adjuntos	23/12/2010

### Unidades asistenciales

#### Centros sanitarios del SERMAS (Hospitales)

Todos los centros visitados respondieron enviando las unidades/servicios junto a las enfermedades o enfermedad incluidas en la experiencia de dicha unidad. No se nos facilitaron datos numéricos de actividad (no fueron requeridos) excepto en el caso de dos hospitales.

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

La información facilitada también fue muy desigual, siendo en unos casos muy agregada mientras que en otros la información era enviada con el nombre específico de cada enfermedad.

A continuación se muestran las tablas correspondientes a los Hospitales Clínico de San Carlos, Príncipe de Asturias, Getafe, Niño Jesús y Puerta de Hierro. El resto de los centros se muestran en el anexo 3 dada la longitud de las tablas de información proporcionadas por esos grandes hospitales.

### HOSPITAL CLÍNICO SAN CARLOS

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
U. Eritropatología	Anemias Hereditarias
	Otras Anemias
U. Hemostasia y Trombosis	Defectos de Coagulación
U. Hematología Clínica	Otras enfermedades raras de la sangre
U. Enf. Neuromusculares y ELA	Neuropatía periférica Idiopática hereditaria (adulto)
	Trastornos mioneurales y miopatías (adulto)
	Enfermedad Médula Espinal (adulto)
U. Desmielinizante	Otros trastornos del SNC (adulto)
U. Extrapiramidal	Enfer. Espinocerebelosas ataxias (adulto)
	Otras enf. Extrapiramidales por trastornos anormales de los movimientos (adulto) Corea de Huntington, distonías
U. Cefaleas y U. Epilepsia	Epilepsia y Migraña (adulto) Otras formas de migraña
Neumología	Enfermedades pulmonares raras (adultos)

En el caso del hospital Príncipe de Asturias, la información se nos facilitó de dos maneras diferentes: Mediante un listado de enfermedades y de forma compactada, tal y como se muestra en la siguiente tabla. Se ha optado por reproducir esta parte abreviada, dado que el interés mostrado por el hospital era no restringirse a enfermedades concretas, sino proponer la creación de una unidad de genética clínica en el área noreste de la CM para dar cobertura a todos los hospitales pequeños de nueva creación.

### HOSPITAL PRÍNCIPE DE ASTURIAS

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Tratamientos Específicos
Medicina Interna. Unidad de genética clínica	Enfermedades raras de origen genético	Estudio citogenético
		Diagnóstico preimplantacional
	Enfermedades raras de origen infeccioso	Técnicas de reproducción asistida

Por su parte el hospital de Getafe cuenta con una larga experiencia muy reconocida en el tratamiento de la osteogénesis imperfecta.



## HOSPITAL DE GETAFE

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Tratamientos Específicos
Traumatología. Unidad de genética. Endocrinología	Osteogénesis Imperfecta	Endocrinología infantil y unidad genética
		Tratamiento quirúrgico
		Tratamiento multidisciplinar: cardiología, Ginecología, ORL, Fisioterapia

El Hospital del Niño Jesús menciona entre sus áreas de experiencia, servicios y enfermedades del ámbito de la edad pediátrica, dado su dedicación exclusiva a este estrato de población. Resaltar el hecho de que citan específicamente dos enfermedades relacionadas con la enfermedad inflamatoria intestinal. Aunque estas dos enfermedades no son raras globalmente consideradas, sí lo son en el ámbito de la edad pediátrica, por lo que se ha respetado su criterio y mantenido esta información en la tabla.

## HOSPITAL NIÑO JESÚS

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
Neurología	Sd. Neurocutaneos
	Neurofibromatosis
	Mucopolisacaridosis
	Enfermedad de Hunter
	Malformaciones congénitas del SNC
	Enfermedades desmielinizantes del SNC
	Patología del neurodesarrollo
	Enfermedades heredo-degenerativas del SNC
	Enfermedades neuromusculares
	Epilepsia y episodios paroxísticos
	Cromosomopatías
	Síndromes dismórficos
Oncología	
Hematología	Beta talasemia menor
	Purpura trombocitopénica idiopática
	Neutropenia autoinmune
	Déficit de Factor 7 leve
	Aplasia medular idiopática
	Hemoglobinopatía SS
	Esfereocitosis Hereditaria
	Anemia de Fanconi
Hemoglobinopatía SA	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
Digestivo	Colitis Ulcerosa
	Enfermedad de Crohn
	Esofagitis-gastroenteritis eosinofílica
	Proctocolitis idiopática y hemorrágica
	Déficit primitivo de sacarasa isomaltasa
Endocrinología	Déficit de hormona de Crecimiento
Traumatología y Cirugía Ortopédica	Acondroplasia
	Osteogénesis Imperfecta
Dermatología	Epidermolisis Bullosa
Neurocirugía	Sin especificar
Neumología/Unidad de Fibrosis Quística	Fibrosis Quística
Psiquiatría	

Hospitales como el de Puerta de Hierro centran su actividad en enfermedades autoinmunes, enfermedades raras que afectan al miocardio y también una enfermedad hematológica como la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Cabe destacar, por lo inusual de encontrar expertos en enfermedades raras cardíacas, arritmogénicas y no arritmogénicas, la actividad de este hospital.

### HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICA PUERTA DE HIERRO

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
Cardiología	Unidad de Miocardiopatías y cardiopatías familiares	Miocardiopatía Hipertrófica
		Miocardiopatía Dilatada familiar
		Miocardiopatía No Compactada
		Miocardiopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho
		Enfermedad de Danon
		Enfermedad de Fabry
		Síndrome LEOPARD
		Amiloidosis Cardíaca
	Miocardiopatías asociadas a otras enfermedades raras	Patología mitocondrial
		Distrofias musculares
		Ataxia de Friedreich
	Unidad de Arritmias	Síndrome de Brugada
		Síndrome de QT Largo
Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica		
Medicina Interna	Unidad de Enfermedades Autoinmunes	



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
Reumatología	Unidad de Enfermedades Autoinmunes	Lupus eritematoso sistémico
		Enfermedad mixta del tejido conectivo
		Síndrome de Sjögren Primario
		Esclerosis sistémica
		Fascitis Eosinofílica
		Enfermedad de Raynaud
		Enfermedad de Behçet
		Vasculitis Cutánea
		Arteritis de células gigantes
		Enfermedad de Takayasu
		Vasculitis Necrosante generalizada
		Purpura de Schoenlein Henoch
		Granulomatosis de Wegener
		Poliangeitis Microscópica
	Síndrome de Churg Strauss	
	Reumatología	Unidad de Espondiloartritis
Enfermedad de Still del Adulto		
Artritis Reactiva		
Artritis Psoriásica		
	Unidad de enf metabólicas óseas	
Hematología	Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	

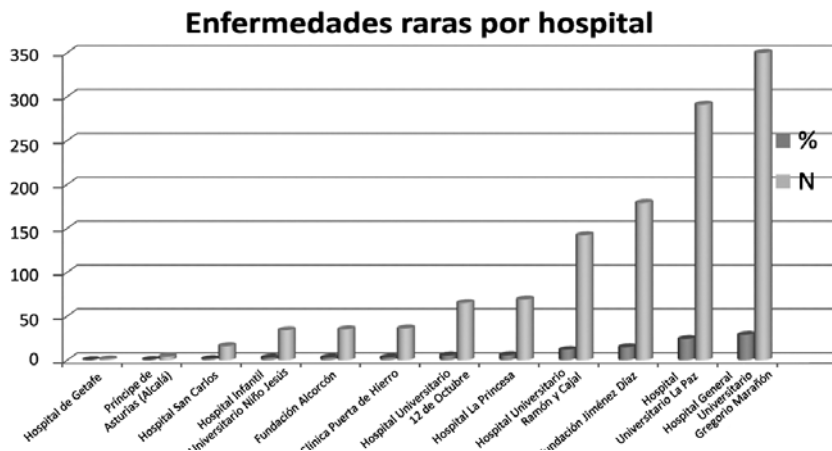
Como se habrá podido observar en alguna de las tablas anteriores, algunos hospitales nos informaron sobre la oportunidad de reconocer la actividad de ciertos servicios sin citar de manera específica ninguna patología.

Respecto a las tablas incluidas en el anexo 3, que hacen referencia a la actividad declarada de manera específica por hospitales de años de experiencia y una gran carga asistencial, cabe destacar el gran número de enfermedades raras que son atendidas entre todos ellos, aunque con evidentes solapamientos tanto de grupos de enfermedades como de enfermedades específicas, lo cual posibilita la oportunidad de establecer colaboraciones entre estas unidades. También destacar la existencia de unidades de genética clínica en tres de estos centros, Hospital Ramón y Cajal, Hospital La Paz y Fundación Jiménez Díaz, que les permite incluir numerosas entidades de causa genética y muy baja prevalencia, de la que existe muy poca experiencia en otros centros.

Estas tres unidades de genética, a las que podría sumarse el Hospital Príncipe de Asturias, constituirían el núcleo de centros diagnósticos para un gran grupo de enfermedades, que además de requerir una sospecha clínica rápida, también requieren de una confirmación a partir de pruebas genéticas.

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Como información sumarial, se presenta en el siguiente gráfico, una distribución de las ER declaradas por los hospitales de la CM.



Como información sumarial, se presenta en el siguiente gráfico, una distribución de las ER declaradas por los hospitales de la CM.

### Centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud ubicados en la Comunidad de Madrid para ER.

#### A) ÁREA CIRUGÍA PLÁSTICA, ESTÉTICA Y REPARADORA

##### • Reconstrucción del pabellón auricular

Incluye defectos congénitos y lesiones adquiridas

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

#### B) ÁREA OFTALMOLOGÍA

##### • Glaucoma congénito y glaucoma en la infancia:

Incluye:

a/ Glaucomas congénitos primarios por anomalías en el desarrollo de las estructuras del ángulo

b/ Glaucoma asociado a otras anomalías oculares y/o sistémicas: Síndromes con afectación multiorgánica como la aniridia, la anomalía de Axenfeld-Rieger, la anomalía de Peters, el síndrome de Lowe, Sturge-Weber, las neurofibromatosis, etc.

c/ Glaucomas secundarios a otras afecciones oculares como traumatismos, infecciones, tumores, etc.: Acompaña a otras malformaciones o alteraciones oculares, entre las que destacan:

- Glaucomas que complican la evolución de anomalías vítreo-retinianas, displasia vítreo-retiniana, vítreo primario hiperplásico, retinopatía del prematuro.



- Glaucomas como estadio final de determinadas patologías oculares como el desprendimiento de retina de larga evolución, determinados traumatismos oculares, enfermedad de Coast, tumores oculares, etc.
- Glaucomas secundarios a uveítis sobre todo en la anterior y en la intermedia.
- Glaucomas secundarios a cirugía de la catarata.
- Glaucomas por malposición cristaliniiana en la infancia (síndrome de Marfan, Weill-Marchesani, homocistinuria).

CSUR designados	Fecha Resolución
Complejo Hospitalario	
U. de San Carlos	26-12-2008

• **Alteraciones congénitas del desarrollo ocular (alteraciones del globo ocular):**

Incluye:

1. Alteraciones del globo ocular: anoftalmos, microftalmos.
2. Alteraciones de los párpados: ptosis, epicanthos, entropion, ectropion, triquiiasis, criptofthalmos, anquilobléfaron, coloboma, etc.
3. Alteraciones de la superficie ocular: dermoides, dermolipomas, esclerocórnea, distrofias.
4. Disgenesias de la cámara anterior.
5. Alteraciones del iris: aniridia, coloboma, policoria, corectopia, etc.
6. Persistencia de la vascularización fetal: Vítreo primario hiperplásico.

CSUR designado	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	26-12-2008

• **Tumores extraoculares en la infancia (Rabdiomiosarcoma):**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	26-12-2008

• **Tumores intraoculares en la infancia (Retinoblastoma):**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	26-12-2008

• **Tumores intraoculares del adulto (Melanomas uveales):**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

• **Descompresión orbitaria en oftalmología tiroidea:**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

• **Tumores orbitarios:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Ramón y Cajal	26-12-2008

## **Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

### **• Retinopatía del prematuro avanzada**

CSUR designado	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	26-12-2008

### **• Reconstrucción de la superficie ocular compleja. Queratoprótesis**

Incluye

- Enfermedades autoinmunes: pénfigos, penfigoides, síndromes de Stevens-Johnson, síndromes de Lyell, etc.
- Traumáticas: causticaciones, accidentes, etc.
- Congénitas: ablefarias, síndrome del primer arco branquial, etc.
- Neurológicas: parálisis faciales, anestias trigeminales, etc.
- Infecciosas: tracoma, viriasis, etc.

CSUR designados	Fecha Resolución
Complejo Hospitalario	
U. de San Carlos	26-12-2008

### **• Queratoplastia penetrante en niños**

Incluye

- Congénitas: Anomalías en el desarrollo ocular (las más frecuentes son la anomalía de Peters, la distrofia polimorfa corneal y la esclerocórnea). Dentro de este grupo, se consideran también incluidas las alteraciones corneales secundarias a cualquier otra patología ocular congénita, que en su evolución pueda requerir la realización de un trasplante de córnea (glaucoma congénito).
- Adquiridas traumáticas: Secundarias a traumatismos con afectación corneal.

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	26-12-2008

## **C) ÁREA ONCOLOGÍA MÉDICA Y RADIOTERÁPICA**

### **• Tratamiento de tumores germinales con quimioterapia intensiva:**

CSUR designado	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	26-12-2008

### **• Irradiación total con electrones en micosis fungoide:**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

## **D) ÁREA TRASPLANTES**

### **• Trasplante renal Infantil:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	25-06-2009





• **Trasplante hepático Infantil:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	25-06-2009
Hospital 12 de Octubre	25-06-2009

• **Trasplante hepático de vivo adulto:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	26-12-2008

• **Trasplante pulmonar (infantil y adulto):**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital U. Puerta de Hierro (para trasplante pulmonar adulto)	25-06-2009

• **Trasplante cardiopulmonar de adultos:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital U. Puerta de Hierro	25-06-2009

• **Trasplante cardiaco infantil**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital General U. Gregorio Marañón	25-06-2009

• **Trasplante de páncreas:**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	25-06-2009

• **Trasplante de intestino (infantil y adulto):**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Universitario La Paz	25-06-2009
Hospital 12 de Octubre	25-06-2009

• **Trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico infantil.**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Infantil U. Niño Jesús	18-02-2010

• **Trasplante renal cruzado.**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	28-12-2010
Hospital Universitario La Paz	28-12-2010

**E) ÁREA DE TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA.**

• **Osteotomía pélvica en displasias de cadera en el adulto.**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

• **Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes.**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

• **Ortopedia infantil**

Incluye

- Malformaciones Congénitas: incluyen alteraciones como la deficiencia focal femoral proximal o la agenesia de tibia y de peroné, que producen importantes defectos, con acortamiento de la extremidad y alteración articular.

- Displasias Óseas: incluyen alteraciones como la osteogénesis imperfecta, la artrogriposis o la acondroplasia, cada una con circunstancias específicas como la fragilidad ósea, la rigidez articular o el enanismo.

- Enfermedades Neuromusculares: incluyen las deformidades secundarias a parálisis cerebral o mielomeningocele susceptibles de tratamiento ortopédico quirúrgico.

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital Infantil U. Niño Jesús	18-02-2010

• **Reimplantes, incluyendo la mano catastrófica**

No existen centros designados en la Comunidad de Madrid para la aplicación de estas técnicas

**F) ÁREA DE CARDIOLOGÍA Y CIRUGÍA CARDIACA:**

• **Asistencia integral del neonato con cardiopatía congénita y del niño con cardiopatía congénita compleja**

Incluye entre otras:

La atresia pulmonar (si se opera con circulación extracorpórea)

Canal aurículoventricular completo (CAV)

Fallot, técnica de Fontán

Trasplante cardiaco

Drenaje venoso pulmonar anómalo completo

Trasposición de las grandes arterias (TAG)

Truncus, interrupción del arco aórtico (IAA)

Hipoplasia de las cavidades izquierdas

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	28-12-2010
Hospital General U. Gregorio Marañón	8-12-2010

• **Asistencia integral del adulto con cardiopatía congénita**

CSUR designados	Fecha Resolución
Hospital 12 de Octubre	28-12-2010



Hospital General U. Gregorio  
Marañón 28-12-2010

• **Cirugía reparadora compleja de válvula mitral**

CSUR designados Fecha Resolución  
Hospital General U. Gregorio  
Marañón 28-12-2010

• **Cardiopatías familiares (incluye miocardiopatía hipertrófica)**

CSUR designados Comunidad autónoma Fecha Resolución  
Hospital General  
U. Gregorio Marañón Madrid 28-12-2010

**G) ÁREA NEUROLOGÍA, NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA Y NEUROCIRUGÍA:**

• **Epilepsia refractaria**

CSUR designados Fecha Resolución  
Hospital Universitario la Princesa  
(Designado solo para pacientes adultos) 28-12-2010

• **Neuromodulación cerebral del dolor neuropático refractario**

CSUR designados Fecha Resolución  
Hospital Universitario La Princesa 28-12-2010

• **Ataxias y paraplejias hereditarias**

CSUR designado Fecha Resolución  
Hospital Universitario La Paz 28-12-2010

**Unidades de Trasplantes de la CM**

Al margen de los centros de trasplantes acreditados por el MSSSI para patologías específicas, es importante tener en cuenta que los trasplantes en España tienen una larga trayectoria y reconocimiento de trabajo en red y que muchos de estos centros han incluido en sus programas a pacientes afectados por enfermedades raras. Enfermedades como el déficit de alfa-1 antitripsina, la Fibrosis Quística, fibrosis pulmonar y la hipertensión pulmonar primaria, son ejemplos claros de ER que se están beneficiando de trasplantes pulmonares. Cardiopatías graves, malformaciones cardíacas, cirrosis biliar primaria, colangitis esclerosante primaria, alteraciones metabólicas, errores innatos del metabolismo, amiloidosis familiar y enfermedad de Wilson son otros de los muchos ejemplos que se podrían citar, y que están siendo objeto de trasplantes de órganos en la actualidad en el conjunto de estas unidades de la CM. Por eso parece necesario contar con estos recursos al margen de su reconocimiento específico para algún tipo de trasplante concreto. La tabla se ha agrupado por tipo de órgano objeto de trasplante, para de esa manera poder asociarlo a las necesidades de las distintas enfermedades raras.

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

TIPO DE ÓRGANO	HOSPITAL
Pulmón	HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO
	HOSPITAL RAMON Y CAJAL
	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
Corazón	HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN
	HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO
	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
Hígado	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
	HOSPITAL RAMON Y CAJAL
	HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN
	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
Riñón	HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO
	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
	HOSPITAL RAMON Y CAJAL
	HOSPITAL MATERNO INFANTIL GREGORIO MARAÑÓN
	HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN
	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
	HOSPITAL LA PAZ
	HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN CARLOS
	HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO
FUNDACION JIMENEZ DIAZ CAPIO CLINICA NTRA. SRA. DE LA CONCEPCION	
Páncreas	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
Multivisceral	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
Trasplante de Progenitores hemopoyéticos	HOSPITAL 12 DE OCTUBRE
	HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO
	CLÍNICA LA LUZ
	CLÍNICA RUBER
	HOSPITAL DE LA PRINCESA
	HOSPITAL RAMON Y CAJAL
	CLÍNICA SAN CAMILO
	HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN
	HOSPITAL RUBER INTERNACIONAL
	HOSPITAL LA PAZ
	HOSPITAL LA PAZ INFANTIL
	HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN CARLOS
FUNDACION JIMENEZ DIAZ CAPIO CLINICA NTRA. SRA. DE LA CONCEPCION	



TIPO DE ÓRGANO	HOSPITAL
Trasplante de Progenitores hemopoyéticos	CLÍNICA MONCLOA
	HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE
	HOSPITAL DEL NIÑO JESÚS
	HOSPITAL SEVERO OCHOA
	HOSPITAL PRÍNCIPE DE ASTURIAS
	MD ANDERSON
	CLÍNICA QUIRÓN
	HOSPITAL GÓMEZ ULLA / CENTRAL DE LA DEFENSA
	HOSPITAL SANCHINARRO
	HOSPITAL MONTEPRÍNCIPE

## Otras fuentes de información

### *Datos del estudio previo de la Dra. María Ángeles Neira*

Previamente a este trabajo, la Dra. María Ángeles Neira realizó una encuesta entre los principales hospitales de la Comunidad de Madrid con el objetivo de conocer el número de casos de personas con enfermedades raras en edad pediátrica y adultos que constaban en la casuística de estos centros. Para ello utilizó una lista de enfermedades raras propia que sirvió de base para la búsqueda de casos en los hospitales. Dada la extensión de estos resultados, se optó por incluirlo en este mismo informe como un anexo 4. A pesar de que no haya sido un trabajo realizado por los autores de este informe, se ha considerado incluirlo en el mismo por reconocimiento a otros trabajos realizados con objetivos compartidos y también porque en el mismo se pueden observar datos numéricos acerca de la frecuencia de casos de estos centros.

Como información complementaria, hemos considerado el añadir unos datos estadísticos de varios años de evolución sobre la carga hospitalaria de las enfermedades raras divididas por grupos de códigos de la OMS y tomando como base la lista de enfermedades raras utilizada por el IIER desde la época de REPIER (anexo 5).

### *Datos proporcionados por Orphanet*

La información encontrada en Orphanet de aquellos centros pertenecientes a la Comunidad de Madrid se agrupa en torno a las enfermedades y centros que se muestran en la tabla siguiente.

## Listado de centros identificados en Orphanet

ENFERMEDAD	HOSPITAL
Clínica oncogenética	Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) – Hospital de Fuenlabrada
Epilepsias raras	Fundación Instituto San José

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

ENFERMEDAD	HOSPITAL
Enfermedad de Huntington	Fundación Jiménez Díaz
Distrofias Hereditarias de Retina	
Trastornos distónicos	
Enfermedades Neurodegenerativas	
Enfermedades Metabólicas óseas	
Displasia Fibrosa	
Osteogénesis imperfecta	
Osteopetrosis	
Enfermedades del metabolismo Fósforo-calcio	
Tumores raros del hueso	
Esclerosis Lateral Amiotrófica	Hospital Carlos III
Enfermedad Intersticial pulmonar e Hipertensión Pulmonar	Hospital Clínico San Carlos
Enfermedad de Von Hippel-Lindau	
Esclerosis Lateral Amiotrófica	Hospital General Universitario Gregorio Marañón
Enfermedades ampollas autoinmunes y eccema	
Epilepsias raras	Hospital Infantil Universitario Niño Jesús
Leucodistrofias	
Epidermolisis bullosa	
Teratología	Hospital Infantil Universitario la Paz
Malformaciones esofágicas	
Anomalías raras craneofaciales	
Anomalías raras maxilofaciales	
Esclerodermia	
Amiloidosis y fiebre recurrente	
Enfermedades sistémicas autoinmunes raras	
Enfermedades reumatológicas pediátricas raras	
Poiquiloderma de Kindler y epidermolisis bullosa	
Trastornos endocrinológicos raros del crecimiento	



ENFERMEDAD	HOSPITAL
Porfiria	Hospital Universitario 12 de Octubre
Enfermedades Mitocondriales y metabólicas hereditarias	
Esclerosis Lateral Amiotrófica	
Enfermedades raras neurológicas pediátricas	
Dismorfología	
Melanoma	
Anomalías raras craneofaciales	
Tumores Endocrinos	
Trastornos endocrinológicos raros del crecimiento	
Displasia fibrosa	
Neurofibromatosis	
Epilepsias raras	
Enfermedades neurológicas genéticas raras	
Cánceres raros pediátricos	
Neuropatías periféricas raras	
Espina bífida	
Teratología	
Fibrosis Quística	
Dismorfología	Hospital Universitario La Paz
Enfermedades sistémicas autoinmunes raras	
Unidad de referencia de ataxias hereditarias y paraplejas	
Citogenética	
Neumología Pediátrica	
Angioedema Hereditario	
Necrosis tóxica epidérmica	
Enfermedad de Wilson	Hospital Universitario Ramón y Cajal
Porfiria	
Enfermedades por sobrecarga de hierro	
Enfermedad de Huntington	
Trastornos de la Memoria	
Trastornos del Movimiento	
Síndromes raros Parkinsonianos	
Tumores Endocrinos	
Fibrosis Quística	
Epilepsias raras	Hospital Ruber Internacional

En términos de frecuencia, el Hospital Universitario 12 de octubre es el que más autodeclara unidades en Orphanet conjuntamente con la Fundación Jiménez Díaz y el Hospital Universitario Infantil La Paz

### Porcentaje de Unidades Autodeclaradas en Orphanet



### Área de Investigación

#### Proyectos de investigación

Se han explorado los proyectos de tres fuentes de financiación: Fondo de Investigación Sanitaria (FIS), perteneciente al ISCIII, Agencia Lain Entralgo y Fundación Salud 2000, perteneciente a Merck-Serono. La información se muestra de manera estratificada en grupos hospitalarios y por lo tanto en tablas donde el investigador titular pertenece una unidad asistencial y tablas donde el investigador titular procede de centros de investigación no asistenciales.

#### Grupos Procedentes de centros hospitalarios en proyectos FIS

CENTRO DE REALIZACIÓN DEL PROYECTO	ENFERMEDAD
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	DISTROFIAS DE RETINA
	ENFERMEDAD DE STARGARDT (STG) DISTROFIA DE CONOS>BASTONES (CRD) RETINOSIS PIGMENTARIA (RP) AMAUROSIS CONGENITA DE LEBER
	ENFERMEDAD DE LAFORA
	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO
	ATAXIAS HEREDITARIAS
	DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA
	ENFERMEDAD INJERTO CONTRA HUESPED
HOSPITAL 12 DE OCTUBRE	COMPLEJO III DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL
	CRANIOSINOSTOSIS
	DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA (ENFERMEDAD DE MCARDLE)
	DÉFICITS ENZIMÁTICOS DEL COMPLEJO CITOCROMO BC1 DEL SISTEMA DE FOSFORILACION OXIDATIVA MITOCONDRIAL





CENTRO DE REALIZACIÓN DEL PROYECTO	ENFERMEDAD
HOSPITAL 12 DE OCTUBRE	ENCEFALOPATIAS MITOCONDRIALES Y SINDROME DE LEIGH
	ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA
	ESCLEROSIS SISTEMICA
	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO
	NEUROPATIAS MITOCONDRIALES INFANTILES Y DEL ADULTO
	PORFIRIA CUTÁNEA TARDA
HOSPITAL CLÍNICO SAN CARLOS	ENFERMEDAD DE FABRY HEMOCROMATOSIS
HOSPITAL DE LA PRINCESA	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA
HOSPITAL DEL NIÑO JESUS	ANEMIA DE FANCONI
	SÍNDROME DE GITELMAN
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	ANEMIA DE FANCONI
	LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCITICA
	CRANEOSINOSTOSIS
	HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA
	SÍNDROME DE NOONAN
	SÍNDROME DE LEOPARD
	SÍNDROME CARDIO-FACIAL CUTANEO
	SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRAGIL
	SÍNDROME DE CROUZON
	SÍNDROME DE JACKSON-WEISS
HOSPITAL LA PAZ	ANGIOEDEMA HEREDITARIO POR DÉFICIT DE C1 INHIBIDOR
	ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL
	AUTISMO
	CRANEOSINOSTOSIS
	ENFERMEDADES AUTOIMNUNES
	ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
	EPIDERMOLISIS BULLOSA
	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA
	MENINGIOMAS Y SCHWANOMAS
	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2
	SCHWANNOMA VESTIBULAR
	SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 22Q11.2
	SÍNDROMES DE SOBRECIMIENTO
HOSPITAL PUERTA DE HIERRO	ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
	GLUCOGENOSIS
	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

CENTRO DE REALIZACIÓN DEL PROYECTO	ENFERMEDAD
HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL	ANEMIA DE FANCONI
	DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN
	MASTOCITOSIS
	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2
	SÍNDROME DE USHER

### Grupos Procedentes de centros hospitalarios en proyectos de la Fundación Salud 2000

CENTRO DE TRABAJO	SERVICIO/UNIDAD	ENFERMEDAD
Fundación Jiménez Díaz	Neurología	Encefalopatías Epilépticas de la Infancia
	Diálisis	Enfermedad de Fabry
	Genética	Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva
	Nefrología	Enfermedad de Fabry
Hospital 12 de octubre	Neurología	Esclerosis Lateral Amiotrófica
Hospital Carlos III	Inmunología	Esclerosis Lateral Amiotrófica
	Unidad de ELA	Esclerosis Lateral Amiotrófica
Hospital Clínico San Carlos	Hematología	$\alpha$ - y $\beta$ - talasemia
	Neurocirugía	Esclerosis Lateral Amiotrófica
Hospital de Fuenlabrada	Digestivo	Enfermedad inflamatoria intestinal
Hospital de la Princesa	Digestivo	Enfermedad inflamatoria intestinal
	Farmacología	Esclerosis Lateral Amiotrófica
Hospital Gregorio Marañón	Bioquímica Clínica	Síndrome de Noonan
	Inmunología	Linfohistiocitosis hemofagocítica
Hospital La Paz	Genética Médica y Molecular	Síndrome de Sotos
	Hemoterapia y Hematología	Enfermedad de Behçet
	Inmunología	Angioedema hereditario
	Metabólico-vascular laboratorio de Bioquímica	Síndrome de Lesch-Nyhan
	Neurología	Ataxia de Friedreich
Hospital Ramón y Cajal	Bioquímica-Investigación	Enfermedad de Gaucher
	Enfermedades Metabólicas	Fenilcetonuria
	Genética Molecular	Hipoacusias neurosensoriales autosómicas dominantes
	Neurobiología	Ataxia de Friedreich



## Convocatorias de Enfermedades neurodegenerativas 2007-2009. Agencia Lain Entralgo

CENTRO	SERVICIO/UNIDAD	ENFERMEDAD
Hospital Gregorio Marañón	Neurología	Ataxia de Friedreich
Esclerosis lateral amiotrófica		
Hospital de la Princesa	Farmacología clínica	Esclerosis lateral amiotrófica
Hospital Doce de Octubre	Unidad de ELA	Esclerosis lateral amiotrófica
Hospital La Paz	Neurología	Ataxia de Friedreich
	Unidad de Endocrinología Molecular	Esclerosis lateral amiotrófica
Hospital Ramón y Cajal	Unidad de Neurología Experimental	Mielinopatías hereditarias
	Neurobiología	Ataxia de Friedreich

Como se puede comprobar, la lista de enfermedades investigadas en el área clínica es corta, pero coincidente con la unidades/servicios de experiencia declaradas por los centros.

## Grupos Procedentes de centros de Investigación en proyectos FIS

CENTRO DE REALIZACIÓN DE PROYECTO	ENFERMEDAD
CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR SEVERO OCHOA	DEFECTOS CONGÉNITOS DE GLICOSILACIÓN
	DEFECTOS CONGÉNITOS DE GLICOSILACIÓN
	ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
	FENILCETONURIA
	JARABE DE ARCE
CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS	ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
CENTRO NACIONAL DE BIOTECNOLOGÍA	ANEMIA DE FANCONI
	SÍNDROME WHIM
CENTRO NACIONAL DE MICROBIOLOGÍA	MASTOCITOSIS
CENTRO NACIONAL DE TRASPLANTES Y MEDICINA REGENERATIVA	ANEMIA DE FANCONI
CIEMAT (CENT. INV. ENERGÉTICAS, MEDIOAMBIENTALES Y TECNOLÓGICAS)	ANEMIA DE FANCONI
	CILINDROMATOSIS HEREDITARIA
	EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA
	ANEMIA DE FANCONI
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS	SÍNDROME DE RETT
ESCUELA UNIVERSITARIA DE ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y PODOLOGÍA (UCM)	DISTROFIA MIOTÓNICA
FACULTAD DE BIOLOGÍA (UCM)	ENFERMEDADES GENÉTICAS RECESIVAS RARAS
FACULTAD DE CIENCIAS (UAM)	ATAXIA DE FRIEDREICH
	ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
FACULTAD DE MEDICINA (UAM)	DISTROGLICANOPATIAS
FUNDACIÓN CENTRO NAL DE INV. CARDIOVASCULARES CARLOS III	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

CENTRO DE REALIZACIÓN DE PROYECTO	ENFERMEDAD
FUNDACIÓN CENTRO NAL DE INV. ONCOLÓGICAS	SÍNDROME DE COSTELLO
	SÍNDROME DE SECKEL
	SÍNDROME RETT
	SÍNDROMES COSTELLO Y NOONAN
INSTITUTO DE INV. BIOMÉDICAS MADRID	DISQUERATOSIS CONGÉNITA
	SÍNDROME DE RETT
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN ENFERMEDADES RARAS	AUTISMO
	PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA
INSTITUTO DE NEUROBIOLOGÍA RAMÓN Y CAJAL	ATAXIA DE FRIEDREICH
UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID	ATAXIA DE FRIEDREICH
	DEFECTOS DE LA O-GLICOSILACIÓN DEL ALFA DISTROGLICANO
	ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
	ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
	MASTOCITOSIS
UNIVERSIDAD DE ALCALÁ DE HENARES	DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLUCOSILACIÓN
UNIVERSIDAD EUROPEA DE MADRID	DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA (ENFERMEDAD DE MCARDLE)

## Grupos Procedentes de centros de investigación en proyectos de la Fundación Salud 2000

CENTRO DE TRABAJO	SERVICIO/UNIDAD	ENFERMEDAD
Centro de Biología Molecular Severo Ochoa	Desarrollo y Diferenciación	Síndrome de Usher y otras sorderas hereditarias
	Biología Molecular	Síndrome de distonía-sordera Mohr-Tranebjaerg
	Neurobiología	Niemann Pick tipo A
Centro de Investigaciones Biológicas	Fisiopatología Celular y Molecular Humana	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas	Cáncer Endocrino Hereditario	Feocromocitomas y Paragangliomas
	Epigenética del Cáncer	Síndrome Rett
	Oncología Molecular	Síndrome de Seckel
CIEMAT-CIBERER u714	Medicina Regenerativa	Epidermolisis Bullosa Distrófica
Consejo Superior de Investigaciones Científicas	Instituto de Química-Física Rocasolano	Síndrome de Gerstmann-Straüssler-Scheinker
Facultad de Medicina de la UAM	Anatomía, Histología y Neurociencia	Narcolepsia
Facultad de Medicina de la UCM	Bioquímica y Biología Molecular	Ataxias espinocerebelosas
	Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular	Ataxias espinocerebelosas
Fundación Española de Reumatología	Unidad de Investigación	Espondiloartritis juveniles



CENTRO DE TRABAJO	SERVICIO/UNIDAD	ENFERMEDAD
Instituto Cajal	Neurobiología	Ataxia de Friedreich
Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols	Modelos experimentales de enfermedades humanas	Osteogénesis imperfecta
Universidad Complutense de Madrid	Bioquímica y Biología Molecular	Acondroplasia

## Estructuras en red del ISCIII: Redes, CIBER y CAIBER

La información de los grupos de investigación incluidos en las estructuras de investigación del ISCIII de investigación, principalmente CIBER y Redes temáticas se han separado en tablas correspondientes a unidades hospitalarias y centros de investigación.

### Grupos incluidos en CIBERs y Redes y correspondientes a unidades asistenciales

HOSPITAL/ CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
CENTRO DE TRANSFUSIONES DE MADRID	HISTOCOMPATIBILIDAD Y BIOLOGIA	CIBERER		CARACTERIZACION DE ALTERACIONES CROMOSOMICAS
CENTRO NACIONAL DE TRASPLANTES Y MEDICINA REGENERATIVA	HEMATOLOGÍA	CIBERER	RETIC	ANEMIA DE FANCONI
FUNDACION HOSPITAL ALCORCON	NEUROLOGIA	CIBERER		ENFERMEDAD RARA NEURO-OFTALMOLOGICA
FUNDACION JIMENEZ DIAZ	EPILEPSIA (NEUROLOGIA)	CIBERER	RETIC	ENFERMEDAD DE LAROFA
	GENETICA			AMAUROSIS CONGENITA DE LEBER
				DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES
				DISTROFIA HEREDITARIA DE RETINA
				ENFERMEDAD DE STARGARDT
				INERGEN(INSTITUTO DE INVESTIGACION DE ENFERMEADES RARAS DE BASE GENETICA)
				MECANISMOS DE PREDISPOSICION A LA INFERTILIDAD
	INMUNOLOGIA			RED EPIDEMIOLOGICA DE INVESTIGACION DE ENFERMEADES RARAS (REPIER)
HOSPITAL CLINICO UNIVERSITARIO SAN CARLOS	ALERGOLOGIA	CIBERER		ALERGIA A ALIMENTOS NO MEDIADA POR IGE EN LA INFANCIA
	HEMATOLOGIA		RETIC	ANEMIA DE FANCONI
	OTORRINOLARINGOLOGIA		RETIC	TRASTORNOS DE LA AUDICION

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

HOSPITAL/ CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO GREGORIO MARAÑÓN	BIOQUIMICA	CIBERER		SINDROME CARDIO-FACIAL CUTANEO
				SINDROME DE LEOPARD
				SINDROME DE NOONAN
	GENETICA		RETIC	RED DE CENTROS DE GENETICA CLINICA Y MOLECULAR
	INMUNO-BIOLOGIA MOLECULAR	CIBERER	RETIC	INTEGRACION DE LA INVESTIGACION BASICA, CLINICA Y TRASLACIONAL EN GENETICA HUMANA. CONVERGENCIA DE LAS REDES RECGEN E INERGEN
INMUNOLOGIA	CIBERER		LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCITICA	
ONCO-HEMATOLOGIA PEDIATRICA	CIBERER		ANEMIA DE FANCONI	
HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS	DERMATOLOGIA		RETIC	MASTOCITOSIS
	HEMATOONCOLOGIA PEDIATRICA	CIBERER	RETIC	ANEMIA DE FANCONI
	PEDIATRIA Y ENDOCRINOLOGIA		RETIC	RED DE CENTROS DE GENETICA CLINICA Y MOLECULAR
HOSPITAL MADRID	OTORRINOLARINGOLOGIA		RETIC	TRASTORNOS DE LA AUDICION
HOSPITAL SEVERO OCHOA	REUMATOLOGIA	CIBERER		ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL ASOCIADA A CONECTIVOPATIA
HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE	CENTRO DE INVESTIGACION	CIBERER		SINDROME DE LEIGH
	INMUNOLOGIA. BIOBANCO	CIBERER		INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA
	INVESTIGACION	CIBERER		ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
	MEDICINA INTERNA		RETIC	RED EPIDEMIOLOGICA DE INVESTIGACION DE ENFERMEDADES RARAS (REPIER)
	REUMATOLOGÍA	CIBERER		ESCLEROSIS SISTEMICA
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE	OTORRINOLARINGOLOGIA	CIBERER		MECANISMOS DE DIAGNOSTICO NEONATAL
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE LA PRINCESA	NEUMOLOGIA		RETIC	FIBROSIS QUISTICA
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	ALERGOLOGIA	CIBERER		ANGIOEDEMA
	BIOQUIMICA CLINICA	CIBERER	RETIC	ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
				SINDROME DE LESCH-NYHAN
	BIOQUIMICA: GENETICA MOLECULAR	CIBERER	RETIC	MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA
CARDIOLOGIA PEDIATRICA		RETIC	RED DE CENTROS DE GENETICA CLINICA Y MOLECULAR	



HOSPITAL/ CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBERER	REDES	ENFERMEDAD
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	CIRUGIA EXPERIMENTAL	CIBERER		NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2
	CIRUGIA PEDIATRICA	CIBERER		EPIDERMOLISIS BULLOSA
	GENETICA MEDICA	CIBERER	RETIC	CARACTERIZACION DE ALTERACIONES CROMOSOMICAS
				CARDIOPATIA CONGENITA AISLADA O SINDROMICA
				RETRASO MENTAL IDIOPATICO
	GENETICA MEDICA Y MOLECULAR	CIBERER		SINDROME DE SOBRECRECIMIENTO
	INMUNOLOGIA	CIBERER		ANGIOEDEMA
				GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVA
	INVESTIGACION	CIBERER		COLESTASIS INTRAHEPATICA FAMILIAR PROGRESIVA
				SINDROME HEMOLITICO-UREMICO
NEUROLOGIA		RETIC	ATAXIA CEREBELOSA	
OTORRINOLARINGOLOGIA/ OTONEUROLOGIA	CIBERER		SCHWANNOMA VESTIBULAR	
REUMATOLOGIA PEDIATRICA	CIBERER		ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL	
			DISLIPEMIA	
HOSPITAL UNIVERSITARIO PRINCIPE DE ASTURIAS	OTORRINOLARINGOLOGIA		RETIC	TRASTORNOS DE LA AUDICION
HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO	BIOQUIMICA CLINICA	CIBERER		ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
	CARDIOLOGIA	CIBERER		MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA
	ENDOCRINOLOGIA EXPERIMENTAL		RETIC	ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMON Y CAJAL	ALERGOLOGIA	CIBERER		ALERGIA A ALIMENTOS NO MEDIADA POR IGE EN LA INFANCIA
	ENDOCRINOLOGIA Y DIABETES PEDIATRICA		RETIC	INERGEN(INSTITUTO DE INVESTIGACION DE ENFERMEDADES RARAS DE BASE GENETICA)
	GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA Y FIBROSIS QUISTICA		RETIC	FIBROSIS QUISTICA
	GENETICA	CIBERER		ARRITMIAS ASOCIADAS A ALTERACIONES DE LOS CANALES IONICOS
MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA				

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

HOSPITAL/ CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMON Y CAJAL	GENETICA MEDICA	CIBERER	RETIC	ANEMIA DE FANCONI
				NODISYUNCION CROMOSOMICA EN PROGENITORES DE ANEUPLOIDIAS
				SINDROME CROMOSOMICO DE NOVO
	GENETICA MOLECULAR	CIBERER	RETIC	HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL AUTOSOMICA DOMINANTE
				HIPOACUSIA NO SINDROMICA DE HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA O LIGADA AL X
				TRASTORNOS DE LA AUDICION
	HEMATOLOGÍA		RETIC	MASTOCITOSIS
NEUROLOGIA EXPERIMENTAL		RETIC	TRASTORNOS DE LA AUDICION	
OTORRINOLARINGOLOGIA		RETIC	TRASTORNOS DE LA AUDICION	
PSIQUIATRIA		RETIC	ENFERMEDAD MENTAL	

**Grupos incluidos en CIBERs y Redes y correspondientes a centros de investigación**

HOSPITAL/CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
CENTRO DE BIOLOGIA MOLECULAR SEVERO OCHOA	BIOLOGIA MOLECULAR	CIBERER	RETIC	ACIDEMIA ORGANICA
				ATAXIA CEREBELOSA
				DEFECTOS CONGENITOS DE GLICOSILACION (CDG)
				ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE
				ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
				ENFERMEDAD MITOCONDRIAL
				ENFERMEDAD NEUROGENETICA
				SINDROME DE MOHR-TRANEBJAERG
CENTRO DE INVESTIGACION DE ANOMALIAS CONGENITAS, INSTITUTO DE SALUD CARLOS III	CITOGENETICA	CIBERER	RETIC	DESARROLLO FETAL HUMANO Y CRECIMIENTO INTRAUTERINO
				MECANISMOS DE DIAGNOSTICO PRENATAL
				USO DE PARACETAMOL, ACIDO ACETILSALICILICO Y OTROS ANTIINFLAMATORIOS NO ESTEROIDEOS DURANTE LA GESTACION Y CONSECUENCIAS PARA EL DESARROLLO EMBRIONARIO/ FETAL HUMANO.





HOSPITAL/CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS	FISIOPATOLOGÍA CELULAR Y MOLECULAR	CIBERER	RETIC	ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
				ENFERMEDAD MITOCONDRIAL
				SINDROME DE RENDU OSLER WEBER
	METABOLISMO Y PATOLOGIA MOLECULAR	CIBERER		DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII DE LA COAGULACION SANGUINEA
				DEMENCIA FRONTOTEMPORAL
				ENFERMEDAD DE ALZHEIMER
				ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA
				SINDROME DE BERNARD-SOULIER
				SINDROME DE HIPER IgM LIGADA AL CROMOSOMA X
				TROMBOASTENIA DE GLANZMANN
CENTRO NACIONAL DE BIOTECNOLOGIA	BIOLOGIA MOLECULAR Y CELULAR	CIBERER		ENFERMEDAD CONGENITA HIPERPIGMENTARIA (ALBINISMO)
				ENFERMEDAD DE ALZHEIMER FAMILIAR
CENTRO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CARDIOLÓGICAS	CARDIOLOGIA REGENERATIVA	CIBERER	RETIC	ANEMIA DE FANCONI
	GENETICA HUMANA	CIBERER		MECANISMOS DE PREDISPOSICION GENETICA AL CANCER
	ONCOLOGIA MOLECULAR	CIBERER		SINDROME COSTELLO
				SINDROME DE NOONAN
CENTRO NACIONAL DE MICROBIOLOGIA, INSTITUTO DE SALUD CARLOS III	EXPRESION VIRAL	CIBERER		ENFERMEDAD RARA NEURO-OFTALMOLOGICA
	INMUNOLOGIA	CIBERER	RETIC	MASTOCITOSIS
	INVESTIGACION	CIBERER		ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
CIEMAT (CENTRO DE INVESTIGACIONES ENERGETICAS, MEDIOAMBIENTALES Y TECNOLOGICAS)	BIOMEDICINA EPITELIAL	CIBERER		CILINDROMATOSIS HEREDITARIA
				ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA
				EPIDERMOLISIS BULLOSA
	HEMATOPOYESIS	CIBERER	RETIC	MECANISMOS DE PREDISPOSICION GENETICA AL CANCER
				ANEMIA DE FANCONI
TERAPIA GENICA	CIBERER		MECANISMOS DE TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES CUTANEAS	

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

HOSPITAL/CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD	
INSTITUTO DE INVESTIGACION ENFERMEDADES RARAS. INSTITUTO DE SALUD CARLOS III		CIBERER	RETIC	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)	
				ATAXIA	
				ENFERMEDAD AUTOINMUNE	
				ENFERMEDAD DE GAUCHER	
				PARAPESIA ESPASTICA PROGRESIVA	
				TRASTORNOS DE LA AUDICION	
INSTITUTO DE INVESTIGACIONES BIOMEDICAS ALBERT SOLS	BIOLOGIA MOLECULAR Y CELULAR DE LA TRANSDUCCION DE SEÑALES	CIBERER	RETIC	HIPOACUSIA	
	BIOLOGIA MOLECULAR Y CELULAR DE LA TRANSDUCCION DE SEÑALES			TRASTORNOS DE LA AUDICION	
	BIOLOGIA MOLECULAR Y CELULAR DEL CANCER	CIBERER		RETINOBLASTOMA	
	ENDOCRINOLOGIA MOLECULAR	CIBERER		HIPOTIROIDISMO CONGENITO SINDROME DE ALLEN HERNDON DUDLEY	
	FISIOPATOLOGIA ENDOCRINA Y DEL SISTEMA NERVIOSO	CIBERER		SINDROME DE RETT	
	MODELOS EXPERIMENTALES DE ENFERMEDADES HUMANAS	CIBERER	RETIC	DISOSTOSIS ACRODENTAL DE WEYER DISQUERATOSIS CONGENITA Y ANEMIA APLASICA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL SINDROME DE ELLIS-VAN CREVELD DISTROGLICANOPATIA MECANISMOS DE PREDISPOSICION GENETICA AL CANCER	
	INSTITUTO DE NEUROBIOLOGIA RAMON Y CAJAL	NEUROBIOLOGIA DEL DESARROLLO	CIBERER		DISTROFIA HEREDITARIA DE RETINA
		NEUROENDOCRINOLOGIA: PLASTICIDAD NEURONAL	CIBERER	RETIC	ATAXIA CEREBELOSA
	UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID	BIOLOGIA MOLECULAR	CIBERER		ENFERMEDAD RARA NEURO-OFTALMOLOGICA
	UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID. ESCUELA UNIVERSITARIA DE ENFERMERIA, FISIOTERAPIA Y PODOLOGIA (UCM)	ENFERMERIA	CIBERER		DISTROFIA MIOTONICA



HOSPITAL/CENTRO/ UNIVERSIDAD	SERVICIO/ LABORATORIO UNIDAD	CIBER	REDES	ENFERMEDAD
UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID. FACULTAD DE BIOLOGIA	ZOOLOGIA Y ANTROPOLOGIA FISICA	CIBERER		ENFERMEDAD GENETICA RECESIVA ASOCIADA A CONSANGUINEIDAD
UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID. FACULTAD DE MEDICINA (UCM)	MICROBIOLOGIA (INMUNOLOGIA)	CIBERER		FISIOPATOLOGIA DEL TCR/CD3

Se ha incluido en este informe la red nacional de biobancos (RetBIOH), red específica de recursos de investigación. En la siguiente tabla se destacan los recursos operativos ubicados en la Comunidad de Madrid, mostrando tan solo aquellos recursos propios de enfermedades raras o que pueden incluir información y/o recursos útiles para el estudio y la investigación de las mismas.

### Resultados de centros incluidos en la Red Nacional de Biobancos (RetBIOH) con potencial utilidad para la investigación en Enfermedades Raras

CENTRO	ÁREAS DE TRABAJO
Hospital de Getafe	Biobanco de Genómica.
	Biobanco de tejido pulmonar.
	Biobanco de microvasos
Hospital Ramón y Cajal	Banco de Tumores
Hospital La Paz	Banco de Tumores.
	Colecciones de muestras biológicas diversas asociadas a: - inmunopatología del complemento,
	Colecciones de muestras del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) asociadas a enfermedades genéticas y cromosómicas.
Fundación MD Anderson Internacional España	Banco de Tumores.
Fundación Jiménez Díaz	Colecciones de tejido la realización de estudios anatómo-patológicos.
	Colecciones de muestras biológicas diversas relacionadas con: - procesos genéticos,
Hospital Clínico San Carlos	Biobanco de muestras sólidas (tejidos/tumores).
	Biobanco de muestras líquidas, líneas celulares y células madre/troncales.
Hospital Gregorio Marañón	Colecciones de muestras biológicas relacionadas con:
	- anatomía patológica,
	- materno-fetal,
	- pediatría,

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

CENTRO	ÁREAS DE TRABAJO
Hospital 12 de Octubre	Colecciones de muestras procedentes de fluidos (sangre, Suero, otros).
	Colecciones de tejidos normales y patológicos (tumoraes o no), obtenidos en intervenciones quirúrgicas.
Hospital de Fuenlabrada	Banco de Tumores
Fundación Hospital Alcorcón	Banco de Cerebros
	Banco de Tumores
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras –IIER –(ISCIII)	Colecciones asociadas a Síndrome del Aceite Tóxico.
	Colecciones asociadas a enfermedades raras
Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas	Colecciones asociadas a enfermedades oncológicas.

La plataforma CAIBER, creada por el Instituto de Salud Carlos III, es la primera plataforma española de ensayos clínicos, que está unida a la infraestructura Europea denominada ECRIN (European Clinical Infrastructure Network) y que pone a disposición de los investigadores, su organización y sus recursos para promover la realización de ensayos clínicos multicéntricos seguros, rigurosos, controlados y con garantías que preserven la calidad del estudio, la seguridad de los pacientes y la fiabilidad de los datos.

Se ha querido resaltar en este informe la existencia de este tipo de plataformas porque los ensayos clínicos son muy importantes para las enfermedades raras. La baja prevalencia de estas enfermedades precisa de grandes plataformas en red que reúnan casos suficientes para el desarrollo de este tipo de estudios clínicos.

En concreto los centros de la Comunidad de Madrid que cuentan con una unidad CAIBER son:

Madrid	Hospital Puerta de Hierro
Madrid	Hospital Ramón y Cajal
Madrid	Hospital la Paz
Madrid	Hospital de la Princesa
Madrid	Hospital 12 de Octubre
Madrid	Hospital Clínico San Carlos
Madrid	Fundación Jiménez Díaz
Madrid	Agencia Pedro Laín Entralgo
Madrid	Hospital Gregorio Marañón

### Institutos de Investigación

En el momento de la elaboración de este informe, la Comunidad de Madrid cuenta con cinco institutos de investigación acreditados y están preparando los proyectos para la acreditación



de dos nuevos institutos de investigación pertenecientes al Hospital Universitario Gregorio Marañón y al Hospital Universitario Clínico San Carlos.

### **Institutos de Investigación Acreditados**

- Hospital Universitario La Paz
- Hospital Universitario La Princesa
- Hospital Universitario 12 de Octubre
- Hospital Universitario Ramón y Cajal
- Fundación Jiménez Díaz

### **Publicaciones**

Las búsquedas bibliográficas siguiendo la estrategia descrita en los métodos y desarrollada con exhaustividad en el anexo 2, ha dado como resultado tan solo la presencia de 270 publicaciones correspondientes a las palabras claves “error inborn metabolism”, “rare disease” y “congenital malformation” durante los últimos 5 años.

El análisis de estas publicaciones no ha aportado ningún valor añadido a todos los datos procedentes del resto de fuentes de información, por lo que no se ha considerado un análisis específico y detallado de esta fuente de información. La abundancia de palabras claves que deberían haberse utilizado para acoger el total de las publicaciones posibles en ER hubiera tenido que ser objeto de un trabajo específico con fines diferentes a los de este informe. Por el contrario, las palabras claves utilizadas en la estrategia de búsqueda utilizada son buenos predictores de publicaciones de ER aunque limitadas a estas áreas específicas.

Aunque PubMed introdujo en el glosario de términos de indexación (MESH) el concepto de “rare disease” en el año 2004, este término suele ser utilizado en las publicaciones de carácter general, pero no en las específicas de una enfermedad rara, por lo que no es útil para detectar todas las publicaciones de esta área de la medicina.

### **Organizaciones**

#### **Información procedente de FEDER**

A continuación se muestran los resultados ofrecidos por el trabajo de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en relación a 17 enfermedades o grupos de entidades clínicas. Las tablas muestran hasta 3 posibles unidades ubicadas en hospitales de la CM, y dentro de los mismos, las especialidades implicadas en el seguimiento y control tanto de la enfermedad de base como de sus posibles complicaciones y comorbilidades. También se muestran datos numéricos sobre pacientes atendidos y distribuidos en dos grandes estratos de edad: Adultos y niños (fuente de la información: Delegación FEDER de Madrid, 2011).

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Asociación	Patología	Niños	Adultos	Total	Hospital 1/ Especialidad	Hospital 2/ Especialidad	Hospital 3
Federación de Ataxias	Ataxias	130	840	970	Especialidad:	Hospital. H. Universitario Gregorio Marañón Especialidades: neurología, rehabilitación, endoscopia digestiva, psicología	
Asociación Corea de Huntington Española ACHÉ	Enfermedad de Huntington	50	600	650	Hospital H. U. Ramón y Cajal Especialidades: Neurología, Neuropsicología, Músico-terapia, psicología, Asistencia Social, administración		
Asociación Nacional Síndrome de Apert	Craneosinostosis Síndromicas.	50	30	80	Hospital: H. U. Doce de Octubre. Especialidades: C. Maxilofacial, Neurocirugía, Anestesia y Reanimación, Endocrinología y síndrome, C. Pediatría, Obstetricia y Ginecología, Oftalmología Infantil, Otorrinolaringología		
Asociación de Lucha contra la Distonía en España	Distonía	195	585	780	Hospital: H. Clínico San Carlos Especialidades: Neurología, ATS, Rehabilitación, Neurocirugía, Psicología, Trabajador Social, Psiquiatría, Logopedia, Traumatólogo, Oftalmólogo, Otorrinolaringólogo	Hospital: H.U. Gregorio Marañón Especialidades: ATS (especializado) Trabajo Social, Rehabilitación, Psicología, Neurocirugía, Psiquiatría, Logopedia, Otorrinolaringología, Oftalmología	
Asociación Española de Epidermólisis bullosa	Epidermólisis bullosa	11	24	35	Hospital: H. U. Niño Jesús Especialidades: Dermatólogo, Nutricionista C. Plástica, C. General, Odontólogo, Oftalmólogo, Rehabilitación.	Hospital: H. U. La Paz Especialidades: Dermatología, dermatología infantil, C. Plástica, Anestesia y reanimación ( U.dolor), c. plástica y reparadora, Genética médica	Unidad de Medicina Regenerativa CIEMAT-CIBER de ER U714-ISCIIL. Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz-CIBER de ER U704. Especialidades: biología y Medicina Genética



Asociación	Patología	Niños	Adultos	Total	Hospital 1/ Especialidad	Hospital 2/ Especialidad	Hospital 3
Asociación Española de Esclerodermia	Esclerodermia	24	496	520	Hospital: H. U. Ramón Y Cajal Especialidad: Reumatología	Hospital: H. U. 12 de Octubre, Digestivo, Neumología, Nutrición y Cardiología.	Hospital: H.U. Puerta de Hierro, Especialidad: Reumatología Interna y medicina
ASEXE (Asociación Española de Extrofia vesical)	Malformación Congénita Complejo Extrofia Vesical - Epispadias	25	23	socios 48 Estim 70- 100	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: Urología Pediátrica	Hospital: H. U. 12 de Octubre, Especialidad: Urología Infantil, Nefrología Infantil, Neonatología, C. Plástica Infantil y adultos, traumatología infantil, C. General y a. digestivo infantil, Andrólogo y Urólogo adultos.	
Asociación Española Contra la Leucodistrofia. ELA-ESPAÑA	Leucodistrofias	35	5	40	Hospital: H.U. Niño Jesús, Especialidad: Neuropediatría, Neumología, rehabilitación, traumatólogo, Endocrino/nutrición, C.paliativos		
Asociación Española de Neurofibromatosis	Neurofibromatosis	389	1.595	1984	Hospital: H.U. Niño Jesús, Especialidad: Neuropediatría, Neurología, Neurocirugía, Oncología Pediátrica, Oftalmología, Dermatología, otorinolaringología, psiquiatría, Neurofisiología, Unidad Pediatría Social	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: C. Plástica Pediátrica, Neurología, Neurocirugía, Unidad de Columna, C. Plástica Y Microcirugía, Oftalmología, Dermatología, Neurología , Neurocirugía, C. Maxilofacial Pediátrica, C. Maxilofacial	
Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)	Paraparesia Espástica Familiar (PEF)	60	500	560	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: Neuropediatría, Neurología y rehabilitación	Hospital: H. U. 12 de Octubre, Especialidad: Neurología	
Asociación de Pacientes con Quistes de Tarlov (APQT)	QUISTES DE TARLOV Y relacionados (Aracnoideos)		400	400	Hospital: H. de Getafe, Especialidad: Neurocirugía	Hospital H. La Princesa, Especialidad: Neurocirugía	

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Asociación	Patología	Niños	Adultos	Total	Hospital 1/ Especialidad	Hospital 2/ Especialidad	Hospital 3
ASEBEWI (Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann)	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	8		8	Hospital: H. U. 12 de Octubre, Especialidad: Unidad Dismorfología Infantil, Cirugía Infantil, Neonatología C. Plástica Infantil, Unidad de Ecografía y Diagnóstico Prenatal y C. Maxilofacial	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: Genética Molecular	
Asociación Síndrome de Williams en España	Síndrome de Williams			0	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: Genética, Endocrinología, Cardiología Pediátrica		
Asociación HHT España	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	126	672	798	Hospital: H. U. La Paz, Especialidad: Pediatría Genética y medicina interna	Hospital Sierrallana de Torrejavega al que le ha el seguimiento el H. La Paz	
AHUCE (Asociación de Huesos de Cristal de España), AMOI (Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta)	Osteogénesis Imperfecta (huesos de cristal)	200-300	300-400	500-700	Hospital: H. de Getafe, Especialidad: Traumatología Infantil, Endocrinología Pediátrica, Endocrinología, Anestesia Genética, Radiología, Unidad del Raquis		
Alianza Española de Familias de von Hippel-Lindau	Enfermedad de von Hippel-Lindau	Estimación 180	Localizados 25		Hospital: Fundación Jiménez Díaz, Especialidad: Oftalmología, Urología, Otorrinolaringología, Neurorradiología, Anatomía Patológica	Hospital: H. Infanta Sofía, Especialidad Urología Oncológicas	Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas





## **Información procedente de sociedades científicas**

Algunas sociedades médicas han contribuido a este informe aportando su información correspondiente a profesionales de la CM y/o unidades especializadas en ER concretas.

### ***Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)***

- Servicio de Neumología del H. Clínico, unidad de enfermedades respiratorias raras acreditada por la comunidad de Madrid
- Servicio de Neumología del Hospital de la Princesa, Experiencia en Linfagioleomiomatosis (LAM).
- Hospital de La Paz, Centro de referencia para cribado de fibrosis quística.
- Servicio de pediatría del Hospital Universitario 12 de Octubre. Unidad de fibrosis quística y colabora con el grupo de Déficit de Alfa-1 Antitripsina (AAT).
- Hospital de Henares, experiencia en Linfagioleomiomatosis (LAM).
- Hospital Universitario Puerta de Hierro, unidad de trasplante de pulmón en diversas patologías raras.

### ***Grupo de Neurología Pediátrica de Madrid y Zona Centro***

Servicios y/o unidades de Neuropediatría en la Comunidad de Madrid

- Hospital Universitario Severo Ochoa
- Hospital Universitario Ramón y Cajal
- Hospital Universitario Príncipe de Asturias
- Hospital Universitario Niño Jesús
- Hospital Universitario De Móstoles
- Hospital Universitario La Paz
- Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- Hospital Universitario de Getafe
- Hospital Universitario de Fuenlabrada
- Hospital Clínico San Carlos
- Hospital Universitario 12 de Octubre
- Hospital Universitario Fundación Alcorcón
- Hospital Del Sureste
- Hospital Infanta Leonor
- Hospital Infanta Elena
- Hospital Infanta Cristina
- Hospital Universitario Puerta De Hierro
- Fundación Jiménez Díaz
- Hospitales De Madrid Montepríncipe, Torrelodones Sanchinarro.
- Hospital Universitario Quirón Madrid
- Hospital San Rafael

### ***Asociación Española de Pediatría. Pediatras acreditados para Enfermedades Raras***

La asociación Española de Pediatría ha desarrollado criterios propios para acreditar a los profesionales de esta especialidad como expertos en enfermedades raras. La lista de profesionales que trabajan en Madrid se compone de 4 pediatras que trabajan, dos en la Unidad de

## **Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

nutrición infantil, Hospital Infantil la Paz, uno en la U. Enfermedades Mitocondriales y enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Universitario 12 de Octubre y un cuarto en el Hospital Infantil Universitario "Niño Jesús"

### **Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Grupo de Estudio de Enfermedades Autoinmunes (GEAS)**

Hospital Universitario Gregorio Marañón.  
Unidad Enfermedades Sistémicas. Medicina Interna 2 A  
Vasculitis  
Sarcoidosis

Hospital Universitario Príncipe de Asturias.  
Servicio de Enfermedades del Sistema Inmune y Oncología  
Lupus eritematoso sistémico  
Uveítis  
Espondiloartropatías

Hospital Universitario la Paz  
Medicina Interna  
Vasculitis

### **Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)**

Esta asociación publica en su página web (<http://aecne.es/centros.htm>) la lista de centros y las personas implicadas en el programa de cribado neonatal en España. En la misma se puede observar como en Madrid el centro coordinador del cribado está ubicado en el Laboratorio de Cribado Neonatal del Hospital Universitario Gregorio Marañón. También se muestra la relación de centros participantes en dicho programa según años de inicio del mismo y enfermedad:

- Hipotiroidismo congénito desde 1978, Unidad de Metabolismo, Dpto. de Pediatría del Hospital Universitario Gregorio Marañón.
- Fenilcetonuria desde 1976, Servicio de Pediatría. Hospital Ramón y Cajal.
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita, desde 1990, Unidad de Metabolismo, Dpto. de Pediatría del Hospital Universitario Gregorio Marañón.
- Enfermedad de células falciformes, desde 2003. Servicio de Oncohematología, Dpto. de Pediatría del Hospital Universitario Gregorio Marañón.
- Fibrosis quística, desde julio 2009. Unidad de Fibrosis Quística, Hospital Ramón y Cajal y Unidad de Fibrosis Quística, Hospital Universitario 12 de octubre.

## **Discusión**

Este es el primer informe que ha podido reunir la mayor parte de los recursos sanitarios y de investigación útiles para el sistema de salud de la Comunidad de Madrid en el ámbito de las ER, y también es el primero que se desarrolla en el Sistema Nacional de Salud partiendo del abordaje y recopilación de múltiples fuentes de información. Por lo tanto, tiene el valor



y el potencial de haber reunido en un mismo documento todo lo que gestores sanitarios, profesionales de la salud, investigadores y asociaciones de pacientes han sugerido y aportado.

La base fundamental de este trabajo radica en hacer visibles los recursos sanitarios y aquellos más propios de laboratorios de investigación no ubicados en centros asistenciales, que pueden proporcionar y aportar capacidades de detección, diagnóstico, seguimiento, tratamiento e investigación al conjunto de las personas afectadas por alguna de las miles de enfermedades raras descritas en la actualidad. Esta ingente cantidad de recursos, no necesariamente bien identificados ni creados para este campo de actuación específico, permiten tener una primera visión global de las posibilidades existentes de cara a planificar y seleccionar unidades potencialmente convertibles en centros de referencia a nivel autonómico y estatal para ER.

El término centros de referencia no siempre es bien acogido por todas las partes, dado que se mezclan disposiciones legales con circunstancias que pueden implicar la provisión de recursos extras en un momento en el que las circunstancias económicas no son muy favorables. Este informe no pretende entrar en el término ni en su significado administrativo, pero sí en la necesidad intuitiva de la función que se demanda. Por esa razón, aunque a lo largo del informe se han venido intercambiando términos como referencia, experiencia, capacitación u otros, el objetivo que subyace en este informe es el de recursos existentes y potencialmente útiles para los pacientes y sus familias y por lo tanto para las administraciones. Lo contrario no siempre es correcto. Decir que algo útil para las administraciones será siempre de utilidad para los pacientes, es cuando menos aventurar que la eficacia de las decisiones está garantizada por el hecho de haber sido adoptadas aun cuando su utilidad real no haya sido contratada. En este sentido, el informe ofrece una primera visión, que de entrada permite tener un mapa de recursos amplio en cuanto a unidades y servicios que trabajan en un amplio número de ER. De esta manera se aportan medios para la toma de decisiones que eviten sesgos de identificación de los recursos.

Hasta ahora, la designación de estos centros se rige por criterios específicos que han sido elaborados por el MSSSI, pero las propuestas se gestionan e inician desde las Comunidades Autónomas. El lograr un mayor conocimiento de las capacidades de una Comunidad Autónoma, sin sesgos, situaciones de oportunidad o conflictos de intereses, constituyen un imperativo que sólo puede lograrse desde la base del conocimiento profundo de la situación. Este intento de lograr información sobre unidades/servicios y actividad en enfermedades raras no es nuevo. Con anterioridad se utilizó el criterio numérico para valorar la experiencia de cada unidad, de tal manera que a mayor número de casos, se atribuía a la unidad un mayor rango de experiencia. También se han utilizado criterios basados en indicadores más propios de investigación, tales como publicaciones con sus índices bibliométricos, la actividad innovadora y la capacidad investigadora demostrada por el número de proyectos de investigación presentados y desarrollados. Estos grupos de indicadores muestran un cuerpo de conocimientos que nos enseñan parte de la realidad de la unidad que los ostentan y presuponen una buena calidad clínica aunque no siempre se dé esta correlación. No obstante, la realidad de las enfermedades raras rompe ciertos criterios tradicionales, otrora válidos para las enfermedades de alta prevalencia. Las enfermedades raras son muchas y de baja prevalencia, por lo que no siempre es fácil demostrar ni la experiencia necesaria ni la capacidad investigadora y sin

embargo, la realidad nos demuestra que los pacientes siguen siendo atendidos por profesionales implicados en la vida y el estado de salud de sus pacientes con alto nivel de interés en el transcurso de sus padecimientos diarios. Desaprovechar estos recursos humanos bajo el prisma de indicadores no totalmente validados para patologías de baja y muy baja prevalencia, es cuando menos un riesgo que impedirá ganar el futuro de un marco asistencial global para las enfermedades raras, que deberían aplicar los mismos niveles de calidad que los que se aplican hoy en día en nuestro sistema de salud a las enfermedades frecuentes. Conocer y dar oportunidades a los profesionales que muestran interés, uniendo las capacidades existentes y demostradas con otras de comienzo más reciente, son sin duda los retos de un sistema de salud que mira hacia el futuro de la atención de calidad de las personas con enfermedades raras y sus familias.

### **Limitaciones del trabajo**

A pesar de la cantidad de información que se ha podido reunir en estos meses de trabajo, parece necesario destacar las limitaciones encontradas y como éstas podrían influir en las conclusiones del informe y en el uso futuro de la información.

El objetivo de este trabajo partía de que aquellas unidades que pudieran ser señaladas y/o propuestas por los diferentes gestores consultados, deberían ser sostenibles en el tiempo y en el marco del sistema de salud de la CM. La multiplicidad de fuentes de información revisadas permitiría ver un mapa de recursos completo, aunque no exhaustivo porque a priori se era consciente de que la información sobre ER no era completa. Al mismo tiempo, este abordaje nos dejaría ver posibles contradicciones entre fuentes de información, sin duda debidas al sistema que cada una de ellas utiliza para su desarrollo y gestión. Con estas premisas, la primera fuente de limitaciones surge de la propia idiosincrasia existente en el mundo de las enfermedades raras. No existen códigos adecuados para cada enfermedad que nos permitan identificar de manera concreta y única cada entidad y el uso de literales siempre entraña complejidad por la abundancia de sinónimos. En la práctica, esta limitación se ha traducido en que cada fuente ha suministrado la información denominando a las enfermedades de manera muy diferente y lo ha hecho sin un patrón concreto (ej: enfermedad se utiliza como sinónimo de síndrome; el nombre que se da a la enfermedad no siempre es el utilizado regularmente; se agrupan enfermedades bajo términos globales o por el contrario, describen enfermedades pertenecientes a un mismo grupo de manera muy específica, etc). La solución a estos problemas pasaría por la codificación de todas las enfermedades bajo códigos únicos, lo cual no es posible en el momento actual, siendo además imposible en aquellos casos en los que la información se suministró de manera agregada (ej: Enfermedades neuromusculares vs distrofia escapulo-humeral).

El segundo grupo de limitaciones parte de la idea de que muchas enfermedades tienen componentes sistémicos y evolutivos diferentes, lo que hace que en un mismo centro se haya facilitado información sobre la misma enfermedad, pero desde la perspectiva de distintos servicios. A priori, esta información es importante, pero desconocemos cómo ha sido coleccionada y sí realmente estos servicios que declaran experiencia en una misma entidad clínica realmente desarrollan una labor en coordinación entre ellos.



El tercer bloque de limitaciones se refiere a la variedad de situaciones y prestaciones sanitarias que requieren estos pacientes, desde pruebas genéticas y bioquímicas, pasando por la atención clínica y alcanzando unidades de alta especialización. La combinación de situaciones que se pueden producir ante una necesidad objetiva de una persona con una enfermedad rara es muy amplia y esta variedad ha visto su reflejo en la forma en la que se suministró la información. En unos casos ha sido ordenada por servicios, en otros por unidades especiales y en otros por unidades de alta especialización y tecnología. La fusión de todas estas circunstancias bajo un mismo epígrafe o entidad requeriría un análisis detallado de cada una de ellas y en la mayoría de las ocasiones una búsqueda más profunda de información específica de cada una de esas actividades y por cada entidad clínica.

Finalmente, comentar que la información tiene un carácter descriptivo y no analítico, y que por lo tanto respeta los criterios bajo los cuales se ha recibido la información.

## Propuestas y sugerencias

El análisis inicial de toda esta información ofrece un panorama global de lo que el sistema de salud de la Comunidad de Madrid proporciona a las personas con enfermedades raras residentes en la misma. Pero más allá de la parte descriptiva, se considera que es posible cerrar esta primera fase del análisis de estos datos con propuestas/sugerencias sobre áreas en las que existe un campo concreto de actuación para la ordenación de la asistencia sanitaria de las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid y por extensión el interés de su posible contribución a la red de centros de referencia de España.

En este sentido, el propio director del Centro de Referencia Estatal de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), el Sr. D. Miguel Ángel Ruiz Carabias, sugirió en una de sus recientes conferencias, plantear la estrategia de definición de recursos para estas personas como un conjunto mixto de recursos donde se encontrasen la parte social, la asistencial y la investigadora.

POSIBLE MODELO EN RED DE RECURSOS
• Red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el <b>diagnóstico y tratamiento</b> .
• Red de Centros, Servicios y Unidades de <b>investigación clínica</b> .
• Red de Centros de Información y Apoyo a familias y asociaciones.
• Red de Centros de Rehabilitación-Atención enfermedades raras

**Red de Centros de Formación?**

Centro de Referencia Estatal de Atención a  
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Este esquema, constituye una apuesta formal realizada desde la persona del director de un centro (CREER) altamente reconocido en España en el marco de las ER, que permite a las administraciones aportar a los ciudadanos muchos más recursos y al mismo tiempo promueve la salud integral en el campo de las enfermedades raras.

### Definición de unidades en red

Es obvio, que del análisis de toda esta información se deduce que existen múltiples recursos para muchas de las ER existentes, pero también que existen muchos de estos recursos repartidos por los distintos centros sanitarios y de investigación de nuestra comunidad. A continuación se presentan ordenados por grupos de la CIE-10 y por enfermedad, los hospitales y sus servicios/unidades destacando esa actividad.

Información de las capacidades de los servicios y unidades de los hospitales de la Comunidad de Madrid distribuidos por capítulos de las CIE-10 y por enfermedad

### CAPÍTULO I- Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias (A00-B99)

### CAPÍTULO II- Tumores [neoplasias] (C00-D48)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
A80	Poliomielitis	de La Princesa	Neurofisiología
B44	Aspergilosis broncopulmonar alérgica	Gregorio Marañón	Neumología
		12 de Octubre	Neumología
B69	Cisticercosis cerebral	Gregorio Marañón	Neurología
B91	Síndrome postpolio	12 de Octubre	Neumología
		La Paz	Endocrinología
C18.9 Z80.0	Síndrome de Lynch	La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Genética clínica
C38.0	Tumores cardiacos	La Paz	Neonatología
C43	Melanoma de Coroides	La Paz	Oncología radioterápica
	Melanoma familiar	de La Princesa	Genética clínica
C50.9 Z80.3	Síndrome de mama/ovario	de La Princesa	Genética clínica
C63	Tumor de Wilms	La Paz	Endocrinología
C64	Tumor Wilms	Fundación Jiménez Díaz	Oncología/Genética
C69.6	tumores orbitarios	Ramón y Cajal	Oftalmología
C71	Tumores del sistema nervioso central	La Paz	Neonatología
C71.8	Glioblastoma	La Paz	Endocrinología
C73	Medular Tiroideo	Fundación Jiménez Díaz	Oncología/Genética
C73 D34 D44.0	Tumor de tiroides	La Paz	Endocrinología
		Ramón y Cajal	Endocrinología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
C74	Tumor adrenal	La Paz	Endocrinología
	Tumores neuroendocrinos	La Paz	Oncología
	tumores suprarrenales	Ramón y Cajal	Endocrinología
C74.1 C75.5 D35.0 D35.6	Feocromocitoma	Gregorio Marañón	Nefrología
			Endocrinología
		Ramón y Cajal	Endocrinología
	La Paz	Endocrinología	
	Feocromocitoma Familiar	de La Princesa	Genética clínica
C75.1	TSHomas	La Paz	Endocrinología
C81	Enfermedad de Hodgkin	La Paz	Endocrinología
C83	Linfoma No Hodgkin	La Paz	Endocrinología
C88.0	Macroglobulinemia de Waldenström	de La Princesa	U. Hematología Clínica
		La Paz	Endocrinología
C90.0	Mieloma Atípicos: IgE e Ig D	de La Princesa	U. Hematología Clínica
		La Paz	Endocrinología
C94.4	Tumores GIST	La Paz	Oncología

### CAPÍTULO III- Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos, y ciertos trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad. (D50-D89)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
D12.6	Poliposis colónica familiar	Ramón y Cajal	Genética Médica
		de La Princesa	Genética clínica
D22	Nevo pigmentado epidérmico lineal	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
D32.9	Meningioma	La Paz	Endocrinología
D35.0	Adenoma adrenocortical	La Paz	Endocrinología
D35.2	Adenoma hipofisario	La Paz	Endocrinología
	Adenoma hipofisario no funcionante	Gregorio Marañón	Endocrinología
D35.2E22.1	Prolactinomas	Gregorio Marañón	Endocrinología
D36.9	Síndrome de Gorlin	La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Genética clínica
D38.4	Tumores endocrinológicos	La Paz	Oncología
D44.4	Craneofaringioma	Gregorio Marañón	Endocrinología
			Neurología
		Ramón y Cajal	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
D44.8	Neoplasia endocrino múltiple tipo I (MEN I)	de La Princesa	Genética clínica
D46	Deleción 5q en smd	Ramón y Cajal	Genética Médica
	Deleción 7q en smd	Ramón y Cajal	Genética Médica
D47.2	Gammapatía monoclonal	La Paz	Endocrinología
D50.1	Síndrome de Plummer-Vinson	La Paz	Endocrinología
D55 D56 D57	Anemias Hereditarias	Clínico San Carlos	U. Eritropatología
D55.0	Déficit glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	Gregorio Marañón	Neurología
D56.1	Beta talasemia minor	Gregorio Marañón	Hematología
		Niño Jesús	Hematología
	Talasemia Mayor	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
D57	Anemia falciforme	Gregorio Marañón	Hematología
D58.0	Esferocitosis hereditaria	La Paz	Endocrinología
		Niño Jesús	Hematología
D58.2	Hemoglobinopatía SA	Niño Jesús	Hematología
	Hemoglobinopatía SS	Niño Jesús	Hematología
D58.8	Síndrome hemolítico urémico atípico con mutaciones genéticas	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Nefrología infantil
D59.1	Anemia hemolítica inmune por anticuerpos calientes	Gregorio Marañón	Hematología
D59.5	Hemoglobinuria paroxística nocturna	Gregorio Marañón	Hematología
		Puerta de Hierro	Hematología
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	U. Hematología Clínica
D61.0	Anemia de Fanconi	Gregorio Marañón	Hematología
		Ramón y Cajal	Genética Médica
		Niño Jesús	Hematología
	Aplasia medular idiopática	Niño Jesús	Hematología
		Gregorio Marañón	Hematología
Enfermedad de Fanconi del adulto	de La Princesa	U. Hematología Clínica	
D64.3	Anemias sideroblásticas	Gregorio Marañón	Hematología
D66	Déficit factor VIII	Gregorio Marañón	Hematología
	Hemofilia A	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Hematología
D66 D67	Hemofilia	Fundación Jiménez Díaz	Medicina Interna/ Genética
	Hemofilia A / Hemofilia B	Gregorio Marañón	Hematología





Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
D67	Déficit factor IX	Gregorio Marañón	Hematología
	Hemofilia B	Gregorio Marañón	Hematología
D68.0	Enfermedad de von Willebrand	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Hematología
		Ramón y Cajal	Oftalmología
D68.2	Déficit de Factor 7 leve	Niño Jesús	Hematología
	Déficit de factor VII	Gregorio Marañón	Hematología
D68.4	Hemofilia adquirida	Gregorio Marañón	Hematología
D68.6	Síndrome antifosfolípido	de La Princesa	Nefrología
D68.7	Síndrome antifosfolípido	La Paz	Endocrinología
D68.8	Estudio de trombofilia	Fundación Jiménez Díaz	Cardiología/Genética
			Medicina Interna/Genética
D69	Doble heterocigosis para factor V de Leyden	Gregorio Marañón	Hematología
D69.0	Purpura de Schölein Henoch	Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Nefrología infantil
		Gregorio Marañón	Nefrología
D69.1	Anomalías de adhesión plaquetaria	La Paz	Endocrinología
D69.2	Trombocitopenia aloinmune	La Paz	Neonatología
D69.3	Púrpura trombocitopénica idiopática	La Paz	Endocrinología
		Niño Jesús	Hematología
	Trombocitopenia Primaria	Ramón y Cajal	Genética Médica
D71	Enfermedad Granulomatosa Crónica	Gregorio Marañón	Neurología
D76	Histiocitosis X, endocrinopatías secundarias a	Gregorio Marañón	Endocrinología
D76.0	Histiocitosis X	Gregorio Marañón	Nefrología
			Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	U. Hematología Clínica
		12 de Octubre	Neumología
D80.0	Agammaglobulinemia ligada al Cromosoma X	La Paz	Endocrinología
D80.2	Déficit Parcial de IgA	La Paz	Endocrinología
D82.0	Síndrome de Di George	Ramón y Cajal	Genética Médica
D82.1	Síndrome de Di George o Velo-Cardio-Facial	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
			Otorrinolaringología/Genética

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
D82.4	Síndrome de Hiper IgE	La Paz	Endocrinología
D83	Inmunodeficiencia variable común	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Endocrinología
D84.1	Angioedema por déficit de complemento1 inhibidor	La Paz	Alergología
D86	Neurosarcoidosis	La Paz	Endocrinología
	Sarcoidosis	12 de Octubre de La Princesa	Neumología Reumatología
D89.1	Crioglobulinemias	de La Princesa	Nefrología

### CAPÍTULO IV - Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas. (E00-E90)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E00 E03.0 E03.1	Hipotiroidismo congénito	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
			Neonatología
E07.1	Síndrome de Pendred	Gregorio Marañón	Endocrinología
			Neurología
E11.6	Leprechaunismo	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Síndrome de Donohue (exones y del gen del Receptor de la Insulina InsR)	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
E11.8	Síndrome MODY	La Paz	Endocrinología
E13 E28.2	Síndrome de HAIRAN	La Paz	Endocrinología
E16.1	Hipoglucemia neonatal persistente	La Paz	Neonatología
E16.4	Síndrome de Zollinger Ellison	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
E20.0	Hipoparatiroidismo idiopático	La Paz	Endocrinología
E20.1	Pseudohipoparatiroidismo (Osteodistrofia hereditaria de Albright)	La Paz	Endocrinología
E21.0	Adenoma paratiroideo familiar	La Paz	Endocrinología
	Hiperparatiroidismo-tumor mandibular	La Paz	Endocrinología
E22.0	Acromegalia	Gregorio Marañón	Endocrinología
		Ramón y Cajal	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
E22.8	Pubertad precoz central	Gregorio Marañón	Endocrinología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades	
E23.0	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento	Gregorio Marañón	Endocrinología	
		Ramón y Cajal	Endocrinología	
	Deficiencia congénita combinada de hormonas hipofisarias	Gregorio Marañón	Endocrinología	
	Déficit de crecimiento (de todos los tipos)	Fundación Alcorcón	Endocrinología	
		Déficit de GH	Gregorio Marañón	Endocrinología
			Niño Jesús	Endocrinología
	Hipogonadismo hipogonadotropo	La Paz	Endocrinología	
		Gregorio Marañón	Endocrinología	
		Ramón y Cajal	Endocrinología	
	Hipopituitarismo	La Paz	Endocrinología	
		Gregorio Marañón	Endocrinología	
		Ramón y Cajal	Endocrinología	
	Panhipopituitarismo	La Paz	Endocrinología	
		Gregorio Marañón	Endocrinología	
Ramón y Cajal		Endocrinología		
Síndrome de Kallmann	La Paz	Endocrinología		
	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética		
	Gregorio Marañón	Endocrinología/Genética		
Síndrome de Sheehan	Gregorio Marañón	Endocrinología		
E23.2	Diabetes insípida central	Gregorio Marañón	Nefrología	
			Endocrinología	
			Neurología	
		Ramón y Cajal	Endocrinología	
		Fundación Alcorcón	Endocrinología	
E23.6	Hipofisitis	La Paz	Endocrinología	
E24	Síndrome de Cushing	Gregorio Marañón	Neurología	
		Ramón y Cajal	Endocrinología	
		La Paz	Endocrinología	
E24.8	Hiperplasia macronodular suprarrenal ACTH-independiente	La Paz	Endocrinología	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E25.0	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 11 beta hidroxilasa	La Paz	Endocrinología
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 17 alfa hidroxilasa		
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa, forma clásica		
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 3 beta-hidroxisteroide-deshidrogenasa		
	Hiperplasia suprarrenal congénita	Ramón y Cajal	Endocrinología
	Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por déficit de 21 hidroxilasa	Fundación Alcorcón	Endocrinología
E26	Aldosteronismo primario	La Paz	Endocrinología
	Hiperaldosteronismo	Gregorio Marañón	Nefrología
		Ramón y Cajal	Endocrinología
E26.8	Síndrome de Bartter	La Paz	Nefrología infantil
		Fundación Alcorcón	Nefrología
		Gregorio Marañón	Nefrología
E27.1	Enfermedad de Addison	La Paz	Endocrinología
		Ramón y Cajal	Endocrinología
E27.4	Pseudohipoaldosteronismos	La Paz	Nefrología infantil
E31.0	Síndrome poliglandular autoinmune	Gregorio Marañón	Endocrinología
E34.5	Gen del receptor de andrógenos (Gen AR) Síndrome de Morris	Fundación Jiménez Díaz	Endocrinología/Genética
	Síndrome de Resistencia a Andrógenos (Sd. de Morris/Gen AR)		Ginecología/genética
	Insensibilidad a andrógenos	Fundación Alcorcón	Endocrinología
E60.0	Algunas formas de CMT	12 de Octubre	Neurología
	Síndrome de Alstrom	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética Pediatría/Genética
E70 E71 E72	Acidurias orgánicas	12 de Octubre	Pediatría
	Aminoacidopatías		
E70.3	Albinismo	Ramón y Cajal	Oftalmología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E70.3	Albinismo Ocular Ligado al Cromosoma X	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Albinismo Oculocutáneo	Fundación Jiménez Díaz	Dermatología/Genética
	Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2)	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Síndrome de Hermasky Pudlack	Gregorio Marañón	Nefrología y Medicina Interna
E70.3	Síndrome de Waardenburg	Gregorio Marañón	Neurología
E71.3	Aciduria glutárica II	Gregorio Marañón	Neurología
	Adrenoleucodistrofia	Gregorio Marañón	Endocrinología
			Neurología
Adrenoleucodistrofia ligada a X (adrenomieloneuropatía)	La Paz	Endocrinología	
E72.0	Cistinosis	La Paz	Nefrología infantil
	Cistinuria	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Nefrología infantil
		de La Princesa	Nefrología
	Síndrome de Fanconi	La Paz	Nefrología infantil
Síndrome de Lowe	La Paz	Nefrología infantil	
E72.1	Acidemia metilmalónica	La Paz	Neonatología
E72.2	Citrulinemia	La Paz	Neonatología
	Defectos del ciclo de urea (OTC)	Gregorio Marañón	Neurología
	Déficit de OTC	La Paz	Neonatología
	OTC-Déficit de ciclo de la urea	Gregorio Marañón	Neurología
E72.5	Hiperglicemia no cetósica	La Paz	Neonatología
E74 a E80	Errores innatos del metabolismo	La Paz	Neonatología
E74.0	Enfermedad de Pompe	Gregorio Marañón	Cardiología
		12 de Octubre	Neumología
	Glucogenosis	La Paz	Nefrología infantil
	Glucogenosis tipo III	12 de Octubre	Neurología
	Glucogenosis tipo McArdle	Gregorio Marañón	Neurología
12 de Octubre		Neurología	
E74.1	Intolerancia hereditaria a la fructosa	La Paz	Endocrinología
E74.3	Déficit primitivo de sacarasa isomaltasa	Niño Jesús	Digestivo
E74.8	Hiperoxaluria primaria	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Nefrología infantil

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E75.2	Enfermedad de Alexander	Gregorio Marañón	Neurología
	Enfermedad de Fabry	Gregorio Marañón	Nefrología
		Puerta de Hierro	Cardiología
	Enfermedad de Gaucher	Gregorio Marañón	Medicina Interna
			Endocrinología
		12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo
		Fundación Jiménez Díaz de La Princesa	Digestivo/Genética U. Hematología Clínica
	Enfermedad de Niemann Pick	Gregorio Marañón	Psiquiatría Neurología
	Enfermedad de Pelizaeus	Gregorio Marañón	Neurología
	Leucodistrofia	Gregorio Marañón	Neurología
Leucodistrofia (Krabbe)	Gregorio Marañón	Neurología	
Leucodistrofia Metacromática	Gregorio Marañón	Neurología	
E75.4	Enfermedad de Batten	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
E76	Mucopolisacaridosis	Niño Jesús	Neurología
E76.1	Enfermedad de Hunter	Niño Jesús	Neurología
E78.0	Hipercolesterolemia familiar homocigótica	Ramón y Cajal	Bioquímica. Unidad de Lípidos
E78.3	Hiperquilomicronemia familiar	Ramón y Cajal	Bioquímica. Unidad de Lípidos
E79.1	Síndrome de Lesch Nyhan	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Nefrología infantil
E80.1	Porfiria cutanea tarda	Gregorio Marañón	Endocrinología
E80.2	Porfiria	Gregorio Marañón	Endocrinología
	Porfiria aguda intermitente	Gregorio Marañón	Endocrinología Neurología
E80.4	Síndrome de Gilbert	Fundación Jiménez Díaz	Digestivo/Genética
		Gregorio Marañón	Nefrología
E80.6	Síndrome de Dubin Johnson	de La Princesa	Digestivo
E83.0	Enfermedad de Wilson	La Paz	Nefrología infantil Endocrinología
		Gregorio Marañón	Neurología
		12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo
		de La Princesa	Digestivo



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E83.1	Hemocromatosis	Ramón y Cajal	Genética Médica
		La Paz	Endocrinología
		Fundación Jiménez Díaz	Digestivo/Genética
		de La Princesa	Genética clínica
	Hemocromatosis neonatal	La Paz	Neonatología
E83.3	Raquitismo hipofosfatémico familiar	La Paz	Endocrinología
E83.4	Hipomagnesemia (Ex. 1B gen CLDN19, Claudina)	Fundación Jiménez Díaz	Nefrología/Genética
	Hipomagnesemia con hipercalcúria	La Paz	Nefrología infantil
	Síndrome de Gitelman	La Paz	Nefrología infantil
		Fundación Alcorcón	Nefrología
	Gregorio Marañón	Nefrología	
E83.5	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar	La Paz	Endocrinología
E84	Agnesia de Vasos Deferentes (Fibrosis Quística)	Fundación Jiménez Díaz	Urología/Genética
	Fibrosis Quística	Ramón y Cajal	Pediatría/Neumología/
		12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo
		Niño Jesús	Neumología/Unidad de Fibrosis Quística
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
	Fibrosis Quística del Adulto	12 de Octubre	Neumología
de La Princesa		Neumología	
E84.1	Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística )	Fundación Jiménez Díaz	Digestivo/Genética
E85	Amiloidosis	de La Princesa	Nefrología
		Gregorio Marañón	Nefrología Hematología
	Amiloidosis Cardíaca	Puerta de Hierro	Cardiología
E85.0	Fiebre Mediterránea Familiar	Fundación Jiménez Díaz	Medicina Interna/ Genética
E85.4	Amiloidosis Primaria AL	de La Princesa	U. Hematología Clínica
	Amiloidosis Primaria Familiar	Gregorio Marañón	Neurología
E88.0	Déficit de alfa 1 antitripsina	Gregorio Marañón	Neumología
		de La Princesa	Neumología
		La Paz	Endocrinología
		12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
E88.1	Lipodistrofia	de La Princesa	Nefrología
		Gregorio Marañón	Nefrología
E88.8	Lipomatosis familiar	La Paz	Endocrinología

**CAPÍTULO V - Trastornos mentales y del comportamiento (F00-F99)**

**CAPÍTULO VI - Enfermedades del sistema nervioso (G00-G99)**

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
F80.3	Síndrome de Landau Kleffner	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
F84.0	Autismo	Gregorio Marañón	Psiquiatría
	Autismo de Kanner	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
F84.2	Síndrome de Rett	Gregorio Marañón	Neurología
		Fundación Alcorcón	Neuropediatría
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
F95.2	Síndrome de Gilles de la Tourette	Gregorio Marañón	Psiquiatría
		Gregorio Marañón	Neurología
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
		La Paz	Endocrinología
G04.4	Encefalitis aguda diseminada	Gregorio Marañón	Neurología
G04.8	Síndrome de Rasmussen Kojewnikov	Gregorio Marañón	Neurología
G05.1	Encefalitis por herpes simplex 2	Gregorio Marañón	Neurología
G10	Corea de Huntington	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
		Clínico San Carlos	U. Extrapiramidal
G10.0	Enfermedad de Huntington infantil (Corea de Huntington)	Gregorio Marañón	Neurología
G11.1	Ataxia cerebelosa tipo III de Harding	La Paz	Endocrinología
	Ataxia de Friedreich	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Neurología
		Puerta de Hierro	Cardiología
Ataxia de Friedreich (Déficit de Vitamina D)	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética	
G11.3	Síndrome de Nijmegen	Ramón y Cajal	Genética Médica





Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
G11.4	Paraparesia espástica familiar	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Endocrinología Neurología
G11.8	Ataxia espino-cerebelosa	Gregorio Marañón	Neurología
	Ataxia espino-cerebelosa SCA 3	Gregorio Marañón	Neurología
	Ataxia espino-cerebelosa SCA 6	La Paz	Endocrinología
	Ataxia Espino-Ponto-Cerebelar	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Ataxias Dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 12 y 17, Atrofia Dentatorubro-palidoluisiana)		Neurología/Genética
	Enfermedades espino-cerebelosas	Clínico San Carlos	U. Extrapiramidal
Ataxias Periódicas	Gregorio Marañón	Neurología	
G12.0	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann	Ramón y Cajal	Genética Molecular
G12.1	Atrofas espinales	Gregorio Marañón	Neurología
	Atrofia espinal infantil Tipo 3 (Kugelber-Welander)	Gregorio Marañón Ramón y Cajal	Neurología Genética Molecular
G12.2	ELA	12 de Octubre Gregorio Marañón	Neumología Neurología
	Enfermedad de Kennedy	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
G12.8	Síndrome de McLeod	Gregorio Marañón	Nefrología y Medicina Interna Neurología
G20	Parkinsonismo infanto juvenil	Gregorio Marañón	Neurología
G23.0	Síndrome de Hallervorden Spatz	Gregorio Marañón	Neurología
G24	Calambre del escribano	Gregorio Marañón	Neurología
	Distonía espasmodica		Neurología
G24.1	Distonía de torsión	Gregorio Marañón Fundación Jiménez Díaz	Neurología Neurología/Genética
	Distonía mioclónica	Gregorio Marañón	Neurología
G24.5	Blefaroespasmó	Gregorio Marañón	Neurología
G24.8	Distonía con fluctuaciones periódicas de Segawa	Gregorio Marañón	Neurología
	Distonía laringea	Gregorio Marañón	Neurología
G24.9	Distonía muscular deformante	Gregorio Marañón	Neurología
G25.3	Mioclónias palpebrales con ausencias	Gregorio Marañón	Neurología

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
G25.5	Coreoatetosis paroxística	Gregorio Marañón	Neurología
G31.0	Degeneración cortico-Basal	Gregorio Marañón	Neurología
G31.8	Enfermedad de Leigh	Gregorio Marañón	Neurología
G37.0	Enfermedad de Schilder	Gregorio Marañón	Neurología
G40	Epilepsia y episodios paroxísticos	Niño Jesús	Neurología
	Epilepsia y Migraña (adulto)	Clínico San Carlos	U. Cefaleas y U. Epilepsia
	Epilepsias genéticas	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
G40.2	Displasia cortical focal	Gregorio Marañón	Neurología
G40.3	Encefalopatía mioclónica temprana con burts-suppression	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	Encefalopatía mioclónica, Convulsiones Neonatales	La Paz	Neonatología
	Enfermedad de Lafora	Gregorio Marañón	Neurología
	Epilepsia Lafora (EMP2A y EMP2B)	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
	Epilepsia mioclónica severa	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	Epilepsia parcial benigna atípica	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	EPOCS	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
G40.4	Epilepsia mioclónico astática o Sd Doose	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	Esclerosis mesial temporal	Gregorio Marañón	Neurología
	Síndrome de Lennox-Gastaut	Gregorio Marañón	Neurología
	Síndrome de West	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
G43.1	Migraña hemipléjica familiar	Gregorio Marañón	Neurología
G47.3	Síndrome de Ondina	12 de Octubre	Neumología
G47.4	Narcolepsia cataplejia	Gregorio Marañón	Psiquiatría
		Fundación Alcorcón	Neuropediatría
G60.0	Enfermedad de Charcot Marie Tooth	Gregorio Marañón	Psiquiatría
			Neurología
		12 de Octubre	Neumología
	Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Neurología
	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética	
Neuropatías hereditaria por sensibilidad a la presión	Gregorio Marañón	Neurología	
Neuropatías Tomacular	Gregorio Marañón	Neurología	
G60.8	Neuropatías hereditarias sensitivo autonómicas	Gregorio Marañón	Neurología
G61	Polineuropatía Desmielizante	Gregorio Marañón	Neurología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
G61.0	Encefalitis de tronco	Gregorio Marañón	Neurología
G61.0	Forma Fisher ( Guillain-Barre) (Enf. Autoimmune)	Gregorio Marañón	Neurología
G70.0	Miastenia gravis	Gregorio Marañón	Endocrinología Neurología
		La Paz	Endocrinología
		12 de Octubre	Neumología
G70.2	Miastenias congénitas	Gregorio Marañón	Neurología
G71	Distrofias musculares	Puerta de Hierro	Cardiología
G71.0	Ausencia de disferlina	Gregorio Marañón	Neurología
G71.0	Beta-sarcoglicanopatias (Miopatias)	Gregorio Marañón	Neurología
	Déficit de calpaina	Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofia de cinturas	12 de Octubre	Neumología
	Distrofia escapulohumeral		Neumología
	Distrofia muscular de cinturas	Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofia muscular de Duchenne	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
	Enfermedad de Duchenne	12 de Octubre	Neumología
	Distrofia muscular de Duchenne-Becker	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
		Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofia óculo-faríngea	12 de Octubre	Neumología Neurología
		Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofia oculo-faríngea (gen PABP2)	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética Endocrinología/Genética
	Distrofias de cinturas	12 de Octubre	Neurología
	Distrofinopatías Becker	Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofinopatías Duchenne	Gregorio Marañón	Neurología
	Distrofinopatías Miocardiopatía + CPK alta	Gregorio Marañón	Neurología
	FSH	12 de Octubre	Neurología
	Gamma sarcoglicanoptias(miopatias)	Gregorio Marañón	Neurología
	Miopatía Emery- Dreifuss	Gregorio Marañón	Neurología
	Miopatía facioescapulohumeral	Gregorio Marañón	Neurología
Síndrome de Duchenne	La Paz	Endocrinología	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
G71.1	Distrofia miotónica de Steinert	Gregorio Marañón	Endocrinología
			Neurología
			Cardiología
			Neurología
		Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
	La Paz	Endocrinología	
		12 de Octubre	Neumología
	Miotonía congénita (Thomsen)	Gregorio Marañón	Neurología
G71.2	Distrofia muscular congenita	Gregorio Marañón	Neurología
	Miopatía multiminicore	La Paz	Endocrinología
	Miopatía nemalínica	Gregorio Marañón	Neurología
	Miopatías congénitas	Gregorio Marañón	Neurología
	Miopatías Congénitas (Nemalínica, Central Core, Distrofia Miotónica, etc), otros hipotonias congénitas	La Paz	Neonatología
G71.3	Déficit de CPT	12 de Octubre	Neurología
	Síndrome de MELAS	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Parálisis Hipocalémica	Fundación Jiménez Díaz	Nefrología/Genética
	Parálisis periódicas	Gregorio Marañón	Neurología
G83.8	Parálisis cerebral infantil asociada a diplegia espástica	Gregorio Marañón	Neurología
G90.2	Síndrome de Bernard-Horner	Gregorio Marañón	Neurología
G93.0	Quiste aracnoideo	La Paz	Endocrinología
G93.2	Pseudotumor cerebral	Gregorio Marañón	Neurología
		Ramón y Cajal	Oftalmología
G95.0	Siringomielia	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Endocrinología

### CAPÍTULO VIII - Enfermedades del oído y de la apófisis mastoideas (H60-H95)

### CAPÍTULO IX - Enfermedades del sistema circulatorio (I00-I99)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
H18.5	Distrofia Corneal Autosómica Dominante	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H31.2	Coroideremia	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Distrofia Coroidal Areolar Central	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H33.1	Síndrome de Goldman-Favre	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H33.1 Q14.1	Retinosquiasis	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
H35.0	Enfermedad de Eales	La Paz	Endocrinología
	VitreoRetinopatía Exudativa Familiar Autosómica Dominante	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	VitreoRetinopatía Exudativa Familiar Ligada al X	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H35.5	Amaurosis congénita de leber	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Amaurosis Congénita de Leber (12 genes, mutaciones descritas)	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Amaurosis retiniana congénita de leber	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Amaurosis unilateral	Gregorio Marañón	Endocrinología
		Ramón y Cajal	Neurología
	Distrofia de Conos	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia de Conos> Bastones	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
Ramón y Cajal		Oftalmología	
H35.5	Distrofia Macular Autosómica Dominante	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia Macular Autosómica Recesiva	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia Macular de Best	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia Macular de Stargardt	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia Macular en Ojo de Buey	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia macular pseudoviteliforme	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofia macular viteliforme	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Distrofias maculares DM; ARDM; XLDM; MD sin clasificar; Retinosquisis	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Retinopatía de Bietti	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
Síndrome de Usher	Ramón y Cajal	Oftalmología	
Sordera asociada a Síndrome de Usher	Fundación Jiménez Díaz	Otorrinolaringología/Genética	
Usher (Tipos 1, 2, 3 y atípico) Síndrome de	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
H47.2	Atrofia óptica	Gregorio Marañón	Endocrinología
		Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
H49.4	Oftalmoplegia externa progresiva	Gregorio Marañón	Neurología
		Ramón y Cajal	Oftalmología
H49.8	Síndrome de Kearns Sayre	Gregorio Marañón	Neurología
		Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		12 de Octubre	Neumología
H50.8	Síndrome de Duane	Ramón y Cajal	Oftalmología
H53.5	Acromatopsia	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H53.6	Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
H81.0	Enfermedad de Meniere	La Paz	Endocrinología
H90	Sordera asociada a Síndrome de Usher	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
	Sordera mitocondrial	Fundación Jiménez Díaz	Neurología/Genética
	Sordera Recesiva (conexina)	Fundación Jiménez Díaz	Otorrinolaringología/Genética
	Sorderas neurosensoriales sindrómicas y no sindrómicas	Ramón y Cajal	Genética Molecular
100 I01	Fiebre reumática	La Paz	Endocrinología
I270	Hipertensión arterial pulmonar	12 de Octubre	Neumología
		La Paz	Endocrinología
		12 de Octubre	Neumología
		Gregorio Marañón	Nefrología
	Hipertensión Pulmonar Secundaria	Gregorio Marañón	Nefrología
I42.0	Miocardopatía dilatada	Gregorio Marañón	Cardiología
	Miocardopatía dilatada familiar	Puerta de Hierro	Cardiología
I42.0 I42.2	Miocardopatía hipertrófica y dilatada congénita.	La Paz	Neonatología
I42.2	Miocardopatía Hipertrófica	Puerta de Hierro	Cardiología
	Miocardopatía hipertrófica familiar/muerte súbita	Ramón y Cajal	Genética Médica



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
I45.6	Síndrome de Wolf-Parkinson-White	La Paz	Endocrinología
I45.8	Síndrome de QT Largo	Puerta de Hierro	Cardiología
		Fundación Jiménez Díaz	Cardiología/Genética
I47.2	Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica	Puerta de Hierro	Cardiología
I49.0	Síndrome de Brugada	Puerta de Hierro	Cardiología
I67.5	Síndrome de Moyamoya	Gregorio Marañón	Neurología
I78.0	Síndrome de Rendu-Osler	Gregorio Marañón	Neurología
I89.8	Linfangioleiomiomatosis	Gregorio Marañón	Nefrología y Medicina Interna
		La Paz	Endocrinología
		12 de Octubre	Neumología

## CAPÍTULO X - Enfermedades del sistema respiratorio J00-J99)

## CAPÍTULO XI - Enfermedades del sistema digestivo (K00-K93)

## CAPÍTULO XII - Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo (L00-L99)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
J67.0	Alveolitis alérgica extrínseca	Gregorio Marañón	Neumología
J84.0	Proteinosis alveolar	12 de Octubre	Neumología
J84.1	Fibrosis Pulmonar Idiopática	de La Princesa	Neumología
J99.1	Vasculitis pulmonares	12 de Octubre	Neumología
K20	Esofagitis eosinofílica	La Paz	Alergología
K20 K52.8	Esofagitis-gastroenteritis eosinofílica	Niño Jesús	Digestivo
K22.0	Acalasia	Gregorio Marañón	Endocrinología
K55.0	Trombosis mesentérica neonatal	La Paz	Neonatología
K75.4	Hepatitis autoinmune formas mixtas	La Paz	Endocrinología
K83.0	Colangitis primaria esclerosante	La Paz	Endocrinología
K83.1	Colestasis intrahepática BSEP	12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo
K90.0	Enfermedad Celíaca	La Paz	Endocrinología
L10.0	Penfigoide Buloso	La Paz	Endocrinología
L10.8	penfigoide cicatricial de mucosas	Ramón y Cajal	Oftalmología
L40.5	Artritis psoriásica	Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Endocrinología

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
L43	Liquen plano facial	La Paz	Endocrinología
L81.8	Hipomelanosis de Ito	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	Incontinencia Pigmenti	Fundación Alcorcón Fundación Jiménez Díaz	Neuropediatría Dermatología/Genética
L83.0	Acanthosis nigricans	La Paz	Endocrinología
L95.8 M31.0	Vasculitis Cutánea	Puerta de Hierro	Reumatología

### CAPÍTULO XIII - Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conjuntivo (M00-M99)

### CAPÍTULO XIV - Enfermedades del sistema genitourinario (N00-N99)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
M02.8	Artritis Reactiva	Puerta de Hierro	Reumatología
M05.0	Síndrome de Felty	Puerta de Hierro	Reumatología
M06.1	Enfermedad de Still del adulto	Gregorio Marañón	Neurología
		Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Endocrinología
M08.8	Artritis crónica juvenil	La Paz	Endocrinología
M30.1	Síndrome de Churg Straus	Puerta de Hierro	Reumatología
	Síndrome de Churg Straus	Gregorio Marañón	Nefrología y Medicina Interna
			Nefrología
M31	Vasculitis	de La Princesa	Nefrología
	Vasculitis de pequeño/mediano vasos y asociadas a ANCA	de La Princesa	Reumatología
	Vasculitis Necrosante generalizada	Puerta de Hierro	Reumatología
M31.3	Granulomatosis de Wegener	Gregorio Marañón	Nefrología
		Puerta de Hierro	Neurología
M31.4	Enfermedad de Takayasu	Puerta de Hierro	Reumatología
		Gregorio Marañón	Neurología
		de La Princesa	Reumatología
M31.6	Arteritis de células gigantes	Gregorio Marañón	Neurología
		Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Reumatología
M31.8	Poliangeitis microscópica	Gregorio Marañón	Nefrología
		Puerta de Hierro	Reumatología





Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
M32	LED	La Paz	Endocrinología
	Lupus eritematoso sistémico	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Nefrología
			Neurología
		Puerta de Hierro	Reumatología
		de La Princesa	Reumatología
	La Paz	Nefrología infantil	
M33.0	dermatomiositis/polimiositis	de La Princesa	Reumatología
M34	Esclerodermia	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Reumatología
		Puerta de Hierro	Reumatología
M34.1	Síndrome de CREST	La Paz	Endocrinología
M35.0	Síndrome de Sjögren	de La Princesa	Reumatología
		Gregorio Marañón	Nefrología
		Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Endocrinología
M35.1	Enfermedad mixta del tejido conectivo	Puerta de Hierro	Reumatología
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Reumatología
M35.2	Enfermedad de Behçet	Gregorio Marañón	Nefrología
		Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Endocrinología
		Puerta de Hierro	Reumatología
M35.4	Fascitis Eosinofílica	Puerta de Hierro	Reumatología
M94.1	Policondritis	de La Princesa	Reumatología
	Policondritis recidivante	12 de Octubre	Neumología
N02 R76.8	Nefropatía por depósito IgA	La Paz	Endocrinología
N04	Esclerosis mesangial	La Paz	Nefrología infantil
	Síndrome nefrótico familiar	Gregorio Marañón	Nefrología
	Tipo Finlandés	La Paz	Nefrología infantil
N11.8	Nefronoptisis juvenil	Gregorio Marañón	Nefrología
	Nefronoptisis juvenil aislada o asociada a otras patologías	La Paz	Nefrología infantil
N25.1	Diabetes insípida nefrogénica	Fundación Alcorcón	Nefrología
		La Paz	Nefrología infantil
		Gregorio Marañón	Nefrología
			Endocrinología
N25.8	Acidosis tubular renal	Gregorio Marañón	Nefrología

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
N25.9	Acidosis tubular renal (proximal, distal, tipo IV)	La Paz	Nefrología infantil
N39.8	Enfermedad de Dent	La Paz	Nefrología infantil
N46	Esterilidad (deleciones del Y)	Fundación Jiménez Díaz	Urología/Genética
N48.6	Síndrome de Peyronie	La Paz	Endocrinología
P70.2	Diabetes neonatal	La Paz	Neonatología

## CAPÍTULO XVII - Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q00	Anencefalia	La Paz	Neonatología
Q01	Encefalocele, Lisencefalia,	La Paz	Neonatología
Q02	Afangia sindactilia microcefalia	La Paz	Endocrinología
Q03.1	Quiste de la bolsa de Rathke	La Paz	Endocrinología
Q04.0	Agenesia del cuerpo caloso	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Aicardi	Gregorio Marañón	Neurología
Q04.2	Holoprosencefalia	La Paz	Neonatología
	Holoprosencefalia tipo II	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
Q04.3	Síndrome de Joubert	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Gregorio Marañón	Neurología
	Síndrome de Miller Diecker	Ramón y Cajal	Genética Médica
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Q04.3 Q81 Q80	Bebé Colodion, Epidermolisis ampollosa, Eritrodermias	La Paz	Neonatología
Q04.8	Displasia septo óptica	La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Morsier	Ramón y Cajal	Oftalmología
Q05.9	Mielomeningocele	La Paz	Neonatología
		La Paz	Nefrología infantil
Q06	Malformaciones medulares (otras)	Gregorio Marañón	Neurología
Q07.0	Anomalía de Chiari tipo I	Gregorio Marañón	Neurología
Q07.0	Malformación de Arnold-Chiari	La Paz	Endocrinología
Q07.8	Síndrome de Marcus Gunn	Ramón y Cajal	Oftalmología
Q11	Anoftalmia Microftalmia	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
Q13.1	Aniridia	Gregorio Marañón	Neurología
		Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q13.8	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Ramón y Cajal	Oftalmología
		Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		La Paz	Endocrinología
Q15.0	Glaucoma Congénito	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
Q15.8	Enfermedad de Norrie	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
Q20.3	Transposición de Grandes Vasos	Gregorio Marañón	Cardiología
Q20.4	Transposición de los grandes vasos	La Paz	Endocrinología
Q21.1	Defectos del tabique interauricular	La Paz	Endocrinología
Q21.3	Tetralogía de Fallot	Gregorio Marañón	Cardiología
		La Paz	Endocrinología
Q22	Alteraciones de la tricúspide	Fundación Jiménez Díaz	Cardiología/Genética
Q23.2	Válvula mitral redundante	La Paz	Endocrinología
Q24.4	Estenosis Subaórtica Fija	Gregorio Marañón	Cardiología
Q25.1	Síndrome de la aorta media	La Paz	Nefrología infantil
Q25.4	Dilatación aórtica	La Paz	Endocrinología
Q28.2	Aneurisma de vena de Galeno	Gregorio Marañón	Neurología
		La Paz	Neonatología
	Aneurismas cerebrales	Ramón y Cajal	Oftalmología
		Gregorio Marañón	Neurología
Q28.3	Angioma cerebeloso	Gregorio Marañón	Neurología
	Cavernomatosis cerebral	La Paz	Endocrinología
Q32	Estenosis traqueal congénita, hipoplasia de laringe, malformaciones complejas de vía aérea.	La Paz	Neonatología
Q44.6	Poliquistosis hepatorenal	La Paz	Neonatología
Q44.7	Síndrome Alagille adultos	12 de Octubre	Medicina Aparato Digestivo
	Síndrome de Alagille	de La Princesa	Digestivo
Q45.8	Atresia anal	La Paz	Nefrología infantil
Q56.1	Déficit de 5A reductora	Gregorio Marañón	Endocrinología
	Hipoplasia de células de Leydig (Sertoly cell-only syndrome)	La Paz	Endocrinología
Q58.8	Neurinoma del Acústico	Gregorio Marañón	Neurología
Q60	Agenesia renal	Gregorio Marañón	Nefrología
Q60.1	Síndrome de Potter	La Paz	Neonatología

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q61	Enfermedad quística renal	La Paz	Endocrinología
	Poliquistosis renal autosómica dominante	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Endocrinología
Q61.1	Enfermedad poliquística autosómica recesiva	La Paz	Nefrología infantil
		La Paz	Endocrinología
	Poliquistosis renal	de La Princesa	Nefrología
Q61.2	Enfermedad poliquística autosómica dominante	La Paz	Nefrología infantil
Q62.8	Síndrome Ochoa	La Paz	Nefrología infantil
Q64.1	Extrofia vesical	La Paz	Nefrología infantil
Q68	Artrogriposis	12 de Octubre	Neumología
Q68.1	Braquidactilia	La Paz	Endocrinología
	Camtodactilias	Gregorio Marañón	Neurología
Q74.8	Retinosis pigmentaria	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Retinosis pigmentaria autosómica dominante	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Retinosis pigmentaria autosómica recesiva	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Retinosis pigmentaria esporádica precoz	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Retinosis pigmentaria ligada al X	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Ramón y Cajal	Oftalmología
	Retinosis pigmentaria sindrómicas	Ramón y Cajal	Oftalmología
Fundación Jiménez Díaz		Oftalmología/Genética	
Retinosis pigmentaria sin clasificar	Ramón y Cajal	Oftalmología	
	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética	
Síndrome de Senior Locken	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética	
		Nefrología/Genética	
Q75.0	Craneosinostosis	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Síndrome de Muenke	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
Q75.0 Q75.1 Q87.0	Craneosinostosis (Síndrome de Crouzon, de Pfeiffer, de Muenke) FGFR2	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
Q75.1	Síndrome de Crouzon	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
		Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q75.4	Síndrome de Treacher- Collins	Gregorio Marañón	Psiquiatría
Q77.1	Displasia Tanatofórica I y II	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
Q77.4	Acondroplasia	12 de Octubre	Neumología
		Niño Jesús	Traumatología y Cirugía Ortopédica
	Acondroplasia/ Hipocondroplasia Acondroplasia/ Osteocondromatosis	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Hipocondroplasia	Gregorio Marañón	Endocrinología
	Síndrome de Saddam	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética Pediatría/Genética
Q77.6	Síndrome de Ellis Van Creveld	La Paz	Instituto de genética médica molecular
Q77.8	Discondrosteosis de Leri-Weill	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Pseudoacondroplasia	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
Q78	Displasia fibrosa monostótica	La Paz	Endocrinología
	Displasia ósea	La Paz	Endocrinología
Q78.0	Osteogénesis imperfecta	de La Princesa	Reumatología
		Niño Jesús	Traumatología y Cirugía Ortopédica
		de Getafe	Traumatología. Unidad de genética. Endocrinología
Q78.1	Displasia fibrosa poliostótica	de La Princesa	Reumatología
Q78.2	Osteopetrosis	Gregorio Marañón	Endocrinología
Q78.6	Exostosis Múltiple	Gregorio Marañón	Endocrinología
Q79.0	Hernia Diafragmática congénita	La Paz	Neonatología
Q79.6	Síndrome de Ehler-Danlos	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Neurología
Q79.8	Enanismo, Displasias óseas	La Paz	Neonatología
	Síndrome de Poland	La Paz	Endocrinología
Q81.2	Epidermolisis bullosa	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología/Genética
		Niño Jesús	Dermatología
	Epidermolisis Bullosa (diagnóstico prenatal)	Fundación Jiménez Díaz	Dermatología/Genética
Q82.5	Nevus gigante	La Paz	Endocrinología

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q85.0	Neurofibromatosis	Ramón y Cajal	Genética Molecular
			Neurología
			Oftalmología
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
			Endocrinología
		Fundación Alcorcón	Neuropediatría
		Niño Jesús	Neurología
		de La Princesa	Neurofisiología
			Genética clínica
La Paz	Endocrinología		
Fundación Jiménez Díaz	Neurocirugía		
Q85.1	Complejo Esclerosis Tuberosa	Gregorio Marañón	Psiquiatría
			Neurología
	Complejo Esclerosis Tuberosa (ex. 6 del gen TSC1)	Fundación Jiménez Díaz	Neurocirugía/Genética
			Medicina Interna/Genética
	Esclerosis tuberosa	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
		La Paz	Endocrinología
		de La Princesa	Nefrología
			Genética clínica
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
	Esclerosis tuberosa con afectación renal	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Nefrología infantil
	Síndrome de Esclerosis tuberosa	Gregorio Marañón	Nefrología
Neurología			
	Ramón y Cajal	Oftalmología	



Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q85.8	Nevus sebaceo de Jadassohn	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
	Síndrome de Peutz Jegher	de La Princesa	Genética clínica
		La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Sturge Weber	Gregorio Marañón	Neurología
		Ramón y Cajal	Oftalmología
		La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Von Hippel Lindau	Gregorio Marañón	Nefrología
			Endocrinología
			Neurología
		Fundación Alcorcón	Neuropediatría
Fundación Jiménez Díaz		Neurocirugía	
de La Princesa		Genética clínica	
Sturge-Weber	Ramón y Cajal	Oftalmología	
Q85.9 Z80.8	Síndrome de Cowden	Fundación Alcorcón	Neuropediatría
		de La Princesa	Genética clínica
Q86.0	Síndrome alcohólico fetal alteraciones de migración	La Paz	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
Q87.0	Síndrome de Apert	Fundación Jiménez Díaz	Oftalmología
			Pediatría/Genética
	Síndrome de Kabuki	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
			Pediatría/Genética
	Síndrome de Moebius expandido	La Paz	Neonatología
Síndrome de Saethre-Chotzen	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética	

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q87.1	Hipoplasia adrenal congénita con hipogonadismo hipogonadotropo (DAX-1)	La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Cornelia de Lange	La Paz	Neonatología
			Endocrinología
	Síndrome de Noonan	La Paz	Neonatología
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
			Endocrinología
	Neurología		
	Noonan	Fundación Alcorcón	Endocrinología
	Síndrome de Prader Willi	La Paz	Neonatología
		Gregorio Marañón	Psiquiatría
		La Paz	Endocrinología
		Fundación Alcorcón	Endocrinología
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Síndrome de Silver Rusell	Gregorio Marañón	Endocrinología	
Síndrome de Smith Lemli Opitz	Gregorio Marañón	Endocrinología	
Síndrome de Weil Marchesani	Ramón y Cajal	Oftalmología	
Talla Baja Idiopática (Shox)	Fundación Jiménez Díaz	Endocrinología/Genética	
Q87.1 Q99.8	Síndrome de Bloom	Ramón y Cajal	Genética Médica
Q87.2	Síndrome de Holt-Oram	Fundación Jiménez Díaz	Cardiología/Genética
			Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
	Síndrome de Vater	Gregorio Marañón	Nefrología
	Talla Baja Idiopática (Shox)	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
VACTER (13) defectos vertebrales, atresia anal, fístula traqueo esofagica con atresia esofágica, malformaciones renales, cardiopatías congénitas, y displasia radial de las extremidades	La Paz	Nefrología infantil	





Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q87.3	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología Neonatología
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética Endocrinología/Genética
	Síndrome de Proteus	Gregorio Marañón	Neurología
	Síndrome de Sotos	Gregorio Marañón Fundación Jiménez Díaz	Endocrinología Pediatría/Genética
Q87.4	Síndrome de Marfan	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
		Fundación Jiménez Díaz	Cardiología/Genética
Q87.7	Síndrome de Wagr	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Q87.8	Degeneración macular	Ramón y Cajal	Oftalmología
		La Paz	Endocrinología
	Displasia Oculodental	Fundación Jiménez Díaz	Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética
	Displasia oculodentodigital	Ramón y Cajal	Oftalmología
	Enfermedad de Alport	La Paz	Nefrología infantil
	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Alport	de La Princesa	Nefrología
	Síndrome de Bardet Biedl	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética Oftalmología/Genética
	Síndrome de Denys Drash	La Paz	Nefrología infantil
	Síndrome de Johanson Blizzard	La Paz	Endocrinología
	Síndrome de Smith Magenis	Gregorio Marañón	Psiquiatría
		Ramón y Cajal	Genética Médica
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
	Síndrome de Williams	La Paz	Nefrología infantil
Ramón y Cajal		Genética Médica	
Fundación Jiménez Díaz		Pediatría/Genética	
Síndrome LEOPARD	Puerta de Hierro	Cardiología	
Sndrome de Beuren-Williams	Gregorio Marañón	Cardiología	
Q89.7	Síndrome de Toriello-Carey	La Paz	Neonatología
Q92	trisomía 12 en llc	Ramón y Cajal	Genética Médica
Q92 Q93	trisomía 8 y monosomía 7 smd	Ramón y Cajal	Genética Médica
Q92.7	Tetrasomía 48 XXYY	La Paz	Endocrinología
Q92.8	Síndrome 22q11	Gregorio Marañón	Psiquiatría
Q93	Síndrome deleción 22q	Ramón y Cajal	Genética Médica

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Código CIE10	Enfermedades	Hospital	Servicios/Unidades
Q93.3	Síndrome de Wolf	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Q93.4	Síndrome de maullido de gato	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
		Gregorio Marañón	Neurología
Q93.5	Síndrome de Angelman	Gregorio Marañón	Neurología
		Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Q96	Síndrome de Turner	Gregorio Marañón	Endocrinología
		La Paz	Endocrinología
		Fundación Alcorcón	Endocrinología
Q96.3	Mosaico 47XYY/46XY	La Paz	Endocrinología
Q97 Q98 Q99	Disgenesia gonadal	Gregorio Marañón	Endocrinología
		Fundación Jiménez Díaz	Ginecología/genética
Q97.0	Mujer 46 xxx	Gregorio Marañón	Endocrinología
Q97.3	46 x del(x)(p11,4)	Gregorio Marañón	Nefrología
	Disgenesia gonadal XY	La Paz	Endocrinología
Q97.4	46 x del(x)(p11,4)	Gregorio Marañón	Endocrinología
Q97.8	Disgenesia Gonadal (Gen SRY)	Fundación Jiménez Díaz	Endocrinología/Genética
Q98.0	Síndrome XXY	Gregorio Marañón	Endocrinología
Q98.0 Q98.1 Q98.2 Q98.4	Síndrome de Klinefelter	Gregorio Marañón	Nefrología
		La Paz	Endocrinología
Q99.0	Varón XX	Ramón y Cajal	Genética Médica
		Fundación Alcorcón	Endocrinología
		Gregorio Marañón	Endocrinología
Q99.2	Otros retrasos posiblemente ligados a X (X fragil)	Gregorio Marañón	Neurología
	Síndrome de X Frágil	Gregorio Marañón	Psiquiatría
	X Frágil tipo E (FRAXE)	Ramón y Cajal	Genética Molecular
	X Frágil (FMR1) Síndrome del Cromosoma	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
Q99.8	Pallister Killian	Fundación Jiménez Díaz	Pediatría/Genética
X49.9	Síndrome del aceite tóxico	12 de Octubre	Neumología
		La Paz	Endocrinología
Z80	Síndrome de Li-Fraumeni	de La Princesa	Genética clínica



## **Interacción con otras CCAA, Europa y otros consorcios internacionales**

Aunque no es un objetivo de este informe, existe una oportunidad a medio plazo de que las unidades de la CM se incorporen a un ámbito más amplio de colaboraciones en red con otros centros de otras CCAA, pero sobre todo en el ámbito europeo e incluso internacional. El presente consorcio internacional de investigación en enfermedades raras (IRDIRC) firmado por los NIH, de los EEUU, la DG Research de la Unión Europea (UE), Canadá, Japón y algunos de los Estados Miembros de la UE, entre los que se encuentra España, constituyen la mejor de las oportunidades para que las unidades de la CM, una vez reconocidas y apoyadas institucionalmente, se alineen con otras estructuras de nivel europeo y aporten sus posibilidades a este tipo de consorcios. Las redes CAIBER y RetBIOH son algunos de estos ejemplos de estrategias globalmente diseñadas y pensadas desde el Instituto de Salud Carlos III para su integración en los programas de su mismo campo dentro del área de infraestructuras de investigación de la UE.

Ahora queda la participación de cada una de estas unidades o redes de unidades dedicadas a enfermedades raras más concretas, y no tanto a tareas transversales, como ocurre en los ejemplos anteriormente mencionados. Algunas de estas unidades ya participan en consorcios europeos, pero la estrategia a seguir en el marco de las ER debe ser de mucha mayor cooperación e integración en el marco de colaboraciones internacionales que se están diseñando. Un buen ejemplo de este tipo de colaboraciones acaba de producirse con la incorporación de la Consejería de Sanidad de la CM al proyecto de Registro Nacional de ER (SpainRDR), liderado por el IIER y enmarcado en el consorcio internacional IRDiRC.

## **Conclusiones y resumen sumarial**

El presente trabajo surge de un acuerdo de colaboración entre la Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid, originalmente a través de la Oficina del Defensor del Paciente y con posterioridad de la Dirección General de Atención al Paciente y Dirección General de Hospitales, junto a Merck España y a la Fundación FEDER Teletón. Este acuerdo se marcó como objetivos el desarrollar y poner al servicio de las administraciones sanitarias y también de los ciudadanos, un informe sobre los centros y unidades asistenciales y de investigación existentes en la Comunidad de Madrid (CM), que pudieran ser de utilidad para la planificación de los recursos orientados al control y seguimiento de las personas con enfermedades raras en el ámbito de esta comunidad autónoma. Para el desarrollo del trabajo y elaboración del informe se contó con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, encargo que fue realizado por la Fundación FEDER Teletón a través de un convenio marco de colaboración existente entre ambas organizaciones.

El abordaje del trabajo se basó en entrevistas “in situ” con los responsables médicos y de gestión de los hospitales de la CM donde se les explicaba el objetivo del trabajo y se les requería una información inicial sobre las unidades existentes en sus centros con capacidad de ser apoyadas por la propia dirección del hospital para ser unidades de referencia en un futuro. Al mismo tiempo, se revisaron tanto la literatura científica como las bases de datos de proyectos europeos, del FIS y de la CM para incluir aquellos recursos más ligados a la investigación de las enfermedades raras. También se tuvieron en consideración tanto los trabajos previos que habían sido realizados en este mismo campo por la propia Fundación FEDER Teletón, la DG de Hospitales de la CM, incluyendo aquellas unidades de referencia ya designadas por el organismo competente en el tema. Por último, se asumieron los criterios de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el trabajo que habían venido desarrollando con la propia DG de Atención al Paciente de la CM y cuya información se puede encontrar en la dirección siguiente:

<http://enfpcocofrecuentes.sanidadmadrid.org/Enfermedades/BusquedaEnfermedad.aspx>.

La colaboración mostrada por parte de todos los que intervinieron en este arduo trabajo fue excelente aunque el nivel de detalle facilitado por cada uno de los centros fue desigual. Por ello, el informe tuvo que ser diseñado de manera descriptiva, lo que ha posibilitado la obtención de un mapa más completo de los recursos disponibles en la CM, tanto en descripción de servicios en el marco de la asistencia clínica como en unidades de apoyo por parte de centros de investigación para las enfermedades raras.

Es obvio que como trabajo inicial su alcance se limita a ese conocimiento general y transversal, pero tiene una serie de valores añadidos que convendría destacar:

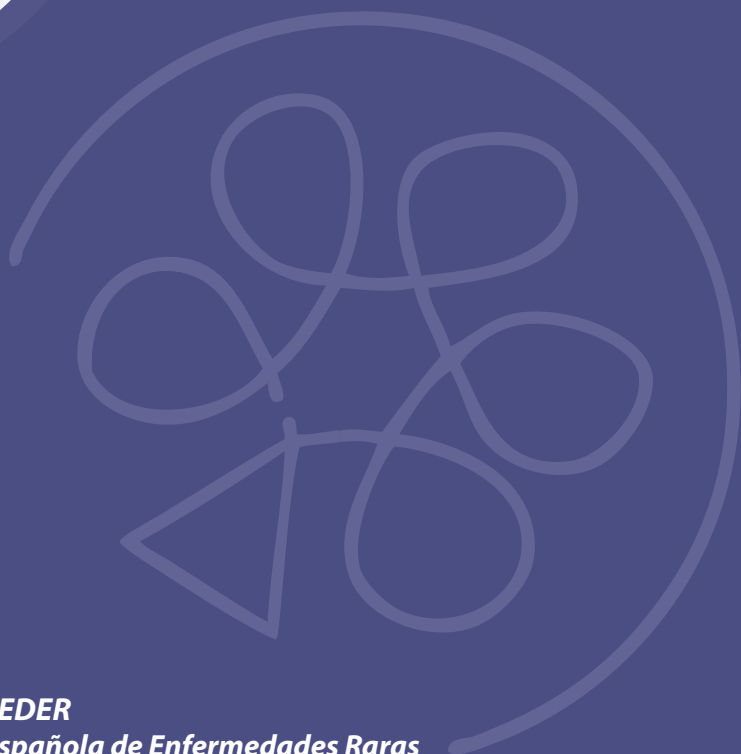
- 1) En primer lugar supone la aplicación de una metodología uniforme para todos los centros, de manera que no se incurre en sesgos de identificación por parte de los observadores y autores del trabajo. Obviamente, pueden existir esos sesgos por parte de las direcciones de los centros, pero ese tipo de decisiones estratégicas forman parte de su labor y responsabilidades como gestores de los mismos.
- 2) El método es laborioso, pero reproducible en otras comunidades autónomas y tiene el valor de que la propia entrevista conlleva más implicación y una mayor tasa de respuestas que el desarrollar un sistema similar a través de un cuestionario escrito.
- 3) La unión de diversas fuentes de información complementa la que los propios centros proporcionan y en algunos casos matiza y perfila de forma más adecuada la información.
- 4) La participación y cooperación de organizaciones de pacientes le da un valor añadido a los resultados del mismo, ya que incorpora el consenso entre las diferentes opiniones que a veces emanan desde los distintos ámbitos de actuación.



- 5) También cabe destacar el valor añadido que conlleva el que se haya alcanzado una cooperación público-privada en un tema meramente de competencias asistenciales, como es el interés por identificar unidades especializadas en enfermedades raras.
- 6) Este sistema permite ahondar con más perspectiva en la definición de estrategias de provisión de recursos asistenciales para las enfermedades raras y al mismo tiempo facilita el análisis de la actividad concreta de una unidad específica en un tiempo futuro.

En resumen, como mecanismo de gestión de las Consejerías de Salud a la hora de ejecutar sus propuestas para convertir sus unidades en CSUR para todo el Sistema de Salud, consideramos esta aproximación como más adecuada, pertinente y ajena de conflictos de intereses.

*Gracias  
al Patrocinio de*



**Fundación FEDER**  
**Federación Española de Enfermedades Raras**

[www.er-es.org](http://www.er-es.org)

## **Anexos**

*Anexo 1. Hoja de información asociada a la entrevista con los responsables de los hospitales de Madrid.*

*Anexo 2. Estrategia de búsquedas bibliográficas.*

*Anexo 3. Enfermedades raras por hospitales de Madrid.*

*Anexo 4. Encuesta sobre número de casos acumulados (Autoría: Dra. D<sup>a</sup> María Ángeles Neira).*

*Anexo 5. Resumen de datos macro descriptivos de las Enfermedades raras en la CM.*

# **Anexos**

## **Anexo 1**

### **Hoja de información asociada a la entrevista con los responsables de los hospitales de Madrid**

#### **NOMBRE DEL HOSPITAL**

##### **1. INFORMACIÓN PREVIA.**

Año de comienzo:

Tipo de Hospital: ¿nivel?.

Área de Influencia:

Datos de población:

Cartera de servicios: Ver información anexa.

Parámetros asistenciales: nº de camas.

Servicios: nº de profesionales. Ver información anexa.

Cifras de asistencia en año: consultas externas: #####. Ingresos: #####. Urgencias: #####.

Investigación: Ver información anexa.

##### **2. INFORMACIÓN A RECABAR.**

###### **2.1 Sistemas de información y codificación.**

- CMBD
- Consultas
- Urgencias

###### **2.2 Datos de actividad en Enfermedades Raras.**

- Derivaciones diagnósticas
  - Clínicas
  - De laboratorio
    - Genéticas
    - Bioquímicas

##### **3. ANÁLISIS POR SERVICIOS.**

- Obstetricia: Malformaciones: pre y postparto
- Traumatología: cirugía reparadora
- Bioquímica propia del hospital
- Medicina Interna
- Pediatría
- Farmacia hospitalaria. Medicamentos huérfanos.

##### **4. UNIDADES ESPECÍFICAS**

##### **5. PROFESIONALES CONCRETOS**

##### **6. UNIDADES DE INVESTIGACIÓN Y PROYECTOS**

##### **7. REGISTRO. BIOBANCO**

Adjunto a esta información se les facilitaba la lista de proyectos firmados por investigadores principales de su hospital y presentados en los últimos 5 años ante el FIS





## Anexo 2

### Estrategias de búsquedas bibliográficas en Scopus

**((TITLE-ABS-KEY("rare disease" OR "inborn error metabolism" OR "congenital malformation") AND PUBYEAR AFT 2004)**

A la que se añaden las estrategias de búsqueda para cada uno de los hospitales según el siguiente esquema:

- 1. ((AF-ID("Hospital Clínico San Carlos de Madrid" 60032461) OR AF-ID("Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 101374485) OR AF-ID("Hospital Universitario San Carlos" 100367332) OR AF-ID("Hospital Clínico San Carlos" 100452330) OR AF-ID("Nutrición. Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 107003532) OR AF-ID("Ginecología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 107019463) OR AF-ID("Hospital Clínico San Carlos" 100538303) OR AF-ID("Hospital Clínico San Carlos" 101014826) OR AF-ID("Hospital Clínico Universitario San Carlos" 100768740) OR AF-ID("Hospital Clínico Universitario San Carlos de Madrid" 105676600) OR AF-ID("Instituto Cardiovascular. Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 108228979) OR AF-ID("Servicio de Cardiología. Instituto Cardiovascular. Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 108137806) OR AF-ID("Servicio de Psiquiatría del Hospital Universitario de San Carlos" 100688748) OR AF-ID("Servicio de Urgencias. Hospital Clínico San Carlos. Madrid." 108135612)))**
- 2. ((AF-ID("Hospital General Universitario Gregorio Marañón" 60033237))**
- 3. ((AF-ID("Fundacion Jimenez Diaz" 60019290))**
- 4. ((AF-ID("Hospital 12 Octubre" 60004024) OR AF-ID("12 de Octubre Children's Hospital" 105185442) OR AF-ID("Hospital 12 de Octubre" 100373976) OR AF-ID("Hospital Universitario 12 de Octubre" 100469957) OR AF-ID("University Hospital 2 de Octubre" 106920403) OR AF-ID("Hospital 12 de Octubre" 106220148) OR AF-ID("Hospital Universitario 12 de Octubre" 106290276)))**
- 5. ((AF-ID("Hospital Universitario Puerta de Hierro" 60025844) OR AF-ID("University Hospital Puerta de Hierro" 107904757) OR AF-ID("University Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda" 107857994) OR AF-ID("Hospital Puerta de Hierro" 100486872) OR AF-ID("Puerta de Hierro" 106937274) OR AF-ID("Puerta de Hierro Majadahonda University Hospital" 108798331) OR AF-ID("Clínica Puerta de Hierro" 100499567) OR AF-ID("Clinica Puerta de Hierro Madrid" 100441613)))**

6. ((AF-ID("Hospital Ramon y Cajal" 60021609) OR AF-ID("Ramón y Cajal University Hospital" 105809288) OR AF-ID("Ramon y Cajal University Hospital" 100553054) OR AF-ID("Hopital Ramon y Cajal" 100454721) OR AF-ID("Hospital Universitario Ramón y Cajal" 106733151) OR AF-ID("Hospital Universitario Ramon y Cajal" 100506841) OR AF-ID("Ramón y Cajal Hospital" 100764012) OR AF-ID("Ramon y Cajal Hospital" 100729586) OR AF-ID("Ramon y Cajal Public Hospital" 109643431) OR AF-ID("Ramon y Cajal University Hospital" 108870282) OR AF-ID("Hospital Dr. Santiago Ramón Y Cajal del ISSSTE" 101615069) OR AF-ID("Hospital Ramón y Cajal" 100599089) OR AF-ID("Hospital Universitario Ramon Y Cajal" 101150678) OR AF-ID("Ramón Y Cajal University Hospital" 110035019) OR AF-ID("Servicio de Gastroenterología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid" 106964803)))
7. ((AF-ID("Hospital Severo Ochoa" 60032541)))
8. ((AF-ID("Hospital Infantil Universitario Niño Jesus de Madrid" 60026312)))
9. ((AF-ID("Hospital Universitario de Getafe" 60004199)))
10. ((AF-ID("Hospital de Mostoles" 60012634) OR AF-ID("Hospital Universitario de Móstoles" 106580707)))
11. ((AF-ID("Fundacion Hospital Alcorcon" 60016262) OR AF-ID("Fundación Hospital Alcorcón" 100346407) OR AF-ID("Hospital de Alcorcón" 106217733) OR AF-ID("Hospital Universitario Fundación de Alcorcón" 108402050) OR AF-ID("Fundación Hospital Alcorcón" 101418402) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alcorcón" 100580100) OR AF-ID("Hospital Fundación de Alcorcón" 106401021) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alcorcón" 105888014) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alcorcón" 106220169)))
12. ((AF-ID("Hospital Universitario de la Princesa" 60024257) OR AF-ID("Hosp. Princesa" 109100008) OR AF-ID("Hospital de la Princesa" 100548089) OR AF-ID("Princesa University Hospital" 101446080)))
13. ((AF-ID("Hospital El Escorial de Madrid" 60101744) OR AF-ID("Hospital de El Escorial" 101502363) OR AF-ID("Hospital El Escorial" 100855326)))
14. ((AF-ID("Hospital Universitario La Paz" 60028162) OR AF-ID("Hospital Infantil La Paz" 60016890) OR AF-ID("Hospital La Paz" 100350148) OR AF-ID("Hospital La Paz Madrid" 100406178) OR AF-ID("La Paz Maternal University Hospital" 101846061) OR AF-ID("University Hospital La Paz" 100438592)))



- OR AF-ID("Hospital Universiatrio La Paz" 106997371) OR AF-ID("La Paz Hospital" 101617453) OR AF-ID("University of La Paz" 101521138) OR AF-ID("Hospital Cantoblanco-La Paz" 106924506) OR AF-ID("Centro Medico La Paz" 107138176) OR AF-ID("H.U. la Paz" 108138394) OR AF-ID("Hospital la Paz" 108321562) OR AF-ID("Hospital Maternal La Paz" 100704766) OR AF-ID("Hospital Maternal Universitario La Paz" 106674071) OR AF-ID("Hospital Univeritario La Paz" 108232496) OR AF-ID("Hospital Universitario Maternal La Paz" 101228807) OR AF-ID("La Paz General Hospital Madrid" 101250248) OR AF-ID("Nuestra Señora de La Paz Hospital" 101535045))**
- 15. ((AF-ID("Hospital de Fuenlabrada" 60021046) OR AF-ID("Hospital Universitario de Fuenlabrada" 101779348) OR AF-ID("Hospital Universitario de Fuenlabrada" 101945263))**
- 16. ((AF-ID("Hospital Infanta Leonor" 60101757) OR AF-ID("Infanta Leonor Hospital" 107901734) OR AF-ID("Infanta Leonor Hospital" 108296478) OR AF-ID("Hospital Infantil Leonor" 105934937))**
- 17. ((AF-ID("Hospital Infanta Sofia" 60101754) OR AF-ID("San Sebastian de los Reyes" 100465666))**
- 18. ((AF-ID("Hospital Universitari Principe de Asturias" 60025651) OR AF-ID("Príncipe de Asturias Hospital" 100520303) OR AF-ID("Principe de Asturias Univ. Hospital" 106440461) OR AF-ID("H.U. Príncipe de Asturias" 100767878) OR AF-ID("Príncipe de Asturias Hospital. Alcalá de Henares" 101420058))**

## Anexo 3

### Lista de Enfermedades raras por hospitales de Madrid (cont)

#### HOSPITAL DE LA PRINCESA

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
U. Hematología Clínica	Gammaproteínas monoclonales atípicas	Macroglobulinemia de Waldstrom
		Amiloidosis Primaria AL
		Mieloma Atípicos: IgE e Ig D
	Síndromes linfoproliferativos atípicos	
	Histiocitosis X	
	Anemias raras	Enfermedad de Fanconi del adulto
	Tesaurismosis o enfermedad del depósito	Enfermedad de Gaucher
	Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	
	Síndromes de trombofilias atípicas	
	Genética clínica	cáncer familiar
		Neoplasia endocrino múltiple tipo I (MEN I)
		Neoplasia endocrino múltiple tipo II (MEN II) y Carcinoma Medular
		Tiroides Familiar
		Enfermedad de Von Hippel Lindau
		Feocromocitoma Familiar
		Poliposis colónica familiar
		Síndrome de Couden
		Li-Fraumeni
		Síndrome de mama/ovario
		Síndrome de Lynch
		Síndrome de Peutz Jegher
		Síndrome de Gorlin
		Carcinoma Gástrico Familiar
		Esclerosis Tuberosa
		Neurofibromatosis tipo I y Tipo II
		Anomalías congénitas
		retraso mental
		síndromes cromosómicos y no cromosómicos
		trastornos metabólicos
	trastornos congénitos y del desarrollo	
	enfermedades hereditarias del adulto	Hemocromatosis hereditaria
	parejas con alteraciones en la reproducción	
Nefrología	Síndrome de Alport	
	Poliquistosis	
	Vasculitis	
	Algunas glomerulonefritis	
	crioglobulinemias	
	cistinurias	
	antifosfolípido	
	amiloidosis	
lipodistrofia		



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
	esclerosis tuberosa	
Reumatología	Lupus eritematoso sistémico	
	Síndrome de Sjögren	
	Enfermedades inflamatorias mediadas por mecanismos inmunes	dermatomiositis/polimiositis
		policondritis
		Enfermedad mixta del tejido conectivo
		sarcoidosis
	Vasculitis de grandes vasos	arteritis temporal, enfermedad de Takayasu y polimialgia reumática
	Vasculitis de pequeño/mediano vasos y asociadas a ANCA	
	Esclerodermia y enfermedades esclerodermiformes	
	Uveitis y afectación corneal autoinmune	
	Enfermedades metabólicas raras	Ontogénesis imperfecta
		Displasia fibrosa polioistótica
		Otras enfermedades derivadas de mutaciones
		Osteomalacias secundarias
		Osteoporosis
	enfermedades autoinmunes	Cirrosis Biliar Primaria
		Enfermedad Inflamatoria Intestinal
Digestivo	Enfermedades Hepáticas	Enfermedad de Wilson
		Sd. de Alagille
		Sd. Dubin Johnson
	Patología biliar, hepática y pancreática	
Neumología	Enfermedades pulmonares intersticiales difusas	Fibrosis Pulmonar Idiopática
		Fibrosis Quística del Adulto
		Déficit alfa1 antitripsina
Neurofisiología		Neurofibromatosis
		Poliomielitis
		Neuropatía en Diabetes
		Esclerosis Múltiple

## HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
Pediatría	Enfermedades mitocondriales	
	Aminoacidopatías	
	Enfermedades lisosomales	
	Acidurias orgánicas	
	Miopatías	
	Enfermedades neurodegenerativas	
	Neuropatías hereditarias	
	Enfermedades autoinmunes	
	Sindromología/Dismorfología	
Medicina Aparato Digestivo	Fibrosis Quística	Fibrosis Quística
	Déficit de x-1 antitripsina	Déficit de x-1 antitripsina

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
	Enfermedad de Wilson	Enfermedad de Wilson
	Enfermedad de Gaucher	Enfermedad de Gaucher
	Enfermedades mitocondriales	
	Síndrome Alagille adultos	
	Coléctasis intrahepática BSEP	
Neurología	Glucogénesis tipo McArdle	Glucogénesis tipo McArdle
	Glucogénesis tipo III	Glucogénesis tipo III
	Distrofias de cinturas	
	Algunas formas de CMT	
	FSH	
	Miopatías Mitocondriales	
	Déficit de CPT	Déficit de CPT
	Distrofia óculo-faríngea	
Neumología	Neumonía intersticial idiopática no fibrosis pulmonar idiopática	
	Sarcoidosis	
	Linfangioleiomiomatosis	
	Histiocitosis X	
	Neumonía lipoidea	
	Proteinosis alveolar	
	Neumonía eosinofílica crónica	
	Aspergilosis broncopulmonar alérgica	
	Micobacterias no tuberculosas	
	Rinoescleroma	
	Mediastinitis fibrosa	
	Vasculitis pulmonares	
	Policondritis recidivante	
	Fibrosis Quística del Adulto	
	Enfermedades neuromusculares con atención neumológica por insuficiencia ventilatoria	
		Polineuropatía Charcot-Marie-Tooth
		Enfermedad de Duchenne
		Distrofia de cinturas
		Distrofia escapulohumeral
		Distrofia oculofaríngea
		ELA
		Síndrome Kearns-Sayre
		Síndrome postpolio
		Síndrome aceite tóxico
		Enfermedad de Steinert
		Tetraplejía flácida
		Miopatía origen incierto
		Miopatía mitocondrial
		Miopatía metabólica
		Alteración ventilatoria post neuropatía por herpes-zoster
		Síndrome de Ondina
		Enfermedad de Pompe
		Parálisis diafragmática con alteración ventilatoria secundaria
		Acondroplasia



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
		Artrogriposis
		Cifoescoliosis severa diversos orígenes con alteración ventilatoria
		Hipertensión pulmonar
		Miastenia gravis
	Hipertensión arterial pulmonar	
	hipertensión pulmonar	
	tromboembólica crónica	
Urología pediátrica		Extrofia vesical
Urología (adultos)		Extrofia vesical

## HOSPITAL LA PAZ

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
Instituto de genética médica molecular	Sd. De Sobrecrecimiento
	Sd. Ellis Van Creveld
Neurología	Ataxias
	Paraparesias espásticas
Alergología	Angioedema por déficit de complemento 1 inhibidor
	Esofagitis eosinofílica
Cardiología	Cardiopatías congénitas
	Arritmias
	Miocardopatías
Oncología radioterápica	Melanoma de Coroides
Oncología	Tumores GIST
	Sarcomas óseos
	Tumores neuroendocrinos
	Tumores endocrinológicos
	Cáncer de ano
Bioquímica	Hiperlipemias de origen genético
	Litiasis Renal (Hiperoxalurias primarias) y del Calcio
Neonatología	Acidemia metilmalónica
	Anencefalia
	Aneurisma de vena de Galeno.
	Bebé Colodión, Epidermolisis ampollosa, Eritrodermias
	Citrulinemia
	Coagulopatías congénitas
	Cromosomopatías
	Déficit de OTC
	Diabetes neonatal
	Enanismo, Displasias óseas
	Encefalocele, Lisencefalia,
	Encefalopatía mioclónica, Convulsiones Neonatales
	Errores innatos del metabolismo
	Estenosis traqueal congénita, hipoplasia de laringe, malformaciones complejas de vía aérea.
	Hemocromatosis neonatal
	Hernia Diafragmática congénita
	Hiperglicinemia no cetósica

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Hipoglucemia neonatal persistente
	Hipotiroidismo Congénito
	Holoprosencefalia
	Laparosquisis
	Malformaciones craneofaciales complejas
	Mielomeningocele
	Miocardiopatía hipertrófica y dilatada congénita.
	Miopatías Congénitas (Nemalinica, Central Core, Distrofia Miotónica, etc.), otras hipotonías congénitas
	Poliquistosis hepatorrenal
	Procesos trombóticos, infarto cerebral neonatal
	Siameses
	Síndromes malformativos filiados (118 casos) entre ellos:
	Sd. De Cornelia de Lange
	Sd. De Beckwith-Wiedemann
	Sd. De Moebius expandido
	Sd. De Noonan
	Sd. De Potter
	Sd. De Prader Willi
Neonatología (cont)	Sd. Toriello-Carey
	Telangiectasias cerebelosas
	Trombocitopenia aloinmune
	Trombosis mesentérica neonatal
	Tumores (otras localizaciones (neuroblastoma, teratoma, etc.)
	Tumores cardíacos
	Tumores del sistema nervioso central
Endocrinología	Acanthosis nigricans
	Acromegalia
	Adenoma adrenocortical
	Adenoma hipofisario
	Adenoma paratiroideo familiar
	Adrenoleucodistrofia ligada a X (adrenomieloneuropatía)
	Afalangia sindactilia microcefalia
	Agammaglobulinemia ligada al Cromosoma X
	Agenesia del cuerpo calloso
	Aldosteronismo primario
	Anomalías de adhesión plaquetaria
	Arteritis de células gigantes
	Arteritis de la temporal
	Artritis crónica juvenil
	Artritis psoriásica
	Astrocitoma
	Ataxia cerebelosa tipo III de Harding
	Ataxia de Friedreich
	Ataxia espinocerebelosa SCA 6
	Azoospermia
	Braquidactilia
	Cáncer de tiroides
	Carcinoma renal





Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Cardiopatías congénitas
	Cavernomatosis cerebral
	Colangitis primaria esclerosante
	Crecimiento, Problemas de
	Craneofaringioma
	Defectos del tabique interauricular
	Déficit de alfa 1 antitripsina
	Déficit de hormona de crecimiento
	Déficit de primarios inmunitarios
	Déficit Parcial de IgA
	Degeneración macular
	Delección completa de PTEN
	Dilatación aórtica
	Disgenesia gonadal XY
	Displasia fibrosa monostótica
	Displasia ósea
	Displasia septoóptica
	Distrofia miotónica de Steinert
	Enfermedad de Addison
	Enfermedad de Behçet
	Enfermedad Celíaca
	Enfermedad de Charcot Marie Tooth
	Enfermedad de Eales
Endocrinología (CONT-1)	Enfermedad de Hodgkin
	Enfermedad de Meniere
	Enfermedad de Paget
	Enfermedad de Raynaud
	Enfermedad de Still del adulto
	Enfermedad de Von Willebrand
	Enfermedad de Wilson
	Enfermedad Mixta del tejido conectivo
	Enfermedad quística renal
	Esclerodermia
	Esclerosis múltiple
	Esclerosis tuberosa
	Esferocitosis hereditaria
	Espina bífida
	Feocromocitoma
	Fiebre reumática
	Gammapatía monoclonal
	Gammapatía monoclonal de significado incierto
	Glioblastoma
	Hemocromatosis
	Hemofilia A / Hemofilia B
	Hemoglobinuria paroxística nocturna
	Hepatitis autoinmune formas mixtas
	Hidrocefalia
	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar
	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Hiperparatiroidismo-tumor mandibular
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 11 beta hidroxilasa
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 17 alfa hidroxilasa
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa, forma clásica
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa, forma no clásica
	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 3 beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa
	Hiperplasia macronodular suprarrenal ACTH-independiente
	Hipertensión pulmonar
	Hipofisitis
	Hipogonadismo hipogonadotropo
	Hipoparatiroidismo idiopático
	Hipoplasia adrenal congénita con hipogonadismo hipogonadotropo (DAX-1)
	Hipoplasia de células de Leydig (Sertoly cell-only syndrome)
	Hipopituitarismo
	Hipotiroidismo congénito
	Hipotiroidismo por resistencia periférica a hormonas tiroideas
	Histiocitosis X
	Inmunodeficiencia variable común
	Insuficiencia suprarrenal primaria crónica adquirida
	Intolerancia hereditaria a la fructosa
	LED/LES
	Leucemia linfática crónica
	Linfangioleiomiomatosis
	Linfoma No Hodgkin
	Lipomatosis familiar
Endocrinología (CONT-2)	Liquen plano facial
	Macroglobulinemia de Waldenström
	Malformación de Arnold-Chiari
	Meduloblastoma
	MEN-1
	Meningioma
	Miastenia Gravis
	Mielitis atópica
	Mieloma múltiple
	Miopatía multiminicore
	Mosaico 47XYY/46XY
	Nefropatía por depósito IgA
	Neumonía intersticial linfocitaria
	Neurofibromatosis tipo 1 (de Von Recklinghausen)
	Neurosarcoidosis
	Nevus
	Nevus gigante
	Osteitis fibrosa quística
	Panhipopituitarismo



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Paraparesia espástica hereditaria de miembros inferiores tipo Strumpell-Lorraine
	Penfigoide Bulloso
	Plasmocitoma esternal
	Poliendocrinopatías autoinmunes
	Poliquistosis renal autosómica dominante
	Poliquistosis renal autosómica recesiva
	Pseudohipoparatiroidismo (Osteodistrofia hereditaria de Albright)
	Prostatitis crónica
	Púrpura trombocitopénica
	Quiste aracnoideo
	Quiste de la bolsa de Rathke
	Quiste del conducto tirogloso
	Raquitismo hipofosfatémico familiar
	Sindactilia
	Síndrome antifosfolípido
	Síndrome de Arnold Chiari
	Síndrome de Axenfeld-Rieger
	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
	Síndrome de Cornelia de Lange
	Síndrome de Cowden
	Síndrome de CREST
	Síndrome de Cushing
	Síndrome de Down
	Síndrome de Duchenne
	Síndrome de Dumping
	Síndrome de Ehler-Danlos
	Síndrome de Gardner
	Síndrome de Gilles de la Tourette
	Síndrome de Gorlin
	Síndrome de Hair-An
	Síndrome de Hiper IgE
	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotropo-cataratas
	Síndrome de Johanson Blizzard
	Síndrome de Kallman
Endocrinología (CONT-3)	Síndrome de Klinefelter
	Síndrome de Lenz
	Síndrome de Lynch
	Síndrome de Marfan
	Síndrome de Peutz Jeghers
	Síndrome de Peyronie
	Síndrome de Poland
	Síndrome de Post Polio
	Síndrome de Plummer-Vinson
	Síndrome de Prader-Willi
	Síndrome de Rokitansky
	Síndrome de Sjögren primario
	Síndrome de Sturge-Weber

**Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid**

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Síndrome de Turner
	Síndrome de Wolf-Parkinson-White
	Síndrome de Zollinger-Ellison
	Síndrome mielodisplásico trombótico
	Síndrome MODY
	Síndrome tóxico (aceite de colza)
	Siringomielia
	Talasemia mayor
	Talasemia menor
	Tetralogía de Fallot
	Tetrasomía 48 XYY
	Transposición de los grandes vasos
	Traqueomalacia congénita
	Thomas
	Tumor adrenal
	Tumor de tiroides
	Tumor de Wilms
	Válvula mitral redundante
	Vitíligo
Nefrología infantil	Enfermedad poliquística autosómica recesiva
	Enfermedad poliquística autosómica dominante
	Tubulopatías:
	Síndrome de Fanconi
	Tirosinemias
	Sínd de Lowe
	Enf de Wilson
	Glucogenosis
	Cistinosis
	Diabetes insípida nefrogénica
	Cistinuria
	Acidosis tubular renal (proximal, distal, tipo IV)
	Pseudohipoaldosteronismos
	Sínd de Bartter
	Sínd de Gitelman
	Hipomagnesemia con hipercalciuria
	Enf de Dent
	Nefronoptosis juvenil aislada o asociada a otras patologías.
	Síndrome nefrótico:
	Tipo Finlandés
	Esclerosis mesangial
	Síndrome de Denys Drash
	Síndrome de Frasier
	Familiar
	Enf de Alport
	Esclerosis tuberosa con afectación renal
	Sínd Hemolítico urémico atípico con mutaciones genéticas
	Reflujo vesicoureteral familiar
	Hiperoxaluria primaria
	Sínd de Lesch-Nyham



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Sínd de Shrincke
	Púrpura de Schoenlein Henoch
	Sínd de Williams
	Síndrome Ochoa
	Vasculitis
	Lupus eritematoso sistémico
	Sínd de aorta media
	<b>AUXOPATÍAS CON AFECTACIÓN RENAL</b>
	Displasia/Hipoplasia asociada a síndromes malformativos
	Extrofia vesical
	Mielomeningocele
	VACTER defectos vertebrales, atresia anal, fistula traqueo esofágica con atresia esofágica, malformaciones renales, cardiopatías congénitas, y displasia radial de las extremidades
	Atresia anal
Urología pediátrica	Extrofia vesical
Hepatología infantil	
Hematología	
Medicina Interna	
Medicina Física y RHB	

## HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades o Enfermedades Específicas
Neurología	Enfermedades raras del sistema nervioso y músculo
Neuropediatría	Neuromusculares
	Desmielinizantes
	Epilepsia
	Neurodegenerativas
	Trastornos del movimiento
Genética Molecular	Sorderas neurosensoriales síndromicas y no síndromicas
	Facomatosis: NF-1 y NF-2
	Sd. X- frágil
	Enfermedades de la neurona motora
	Amiotrofia espinal
	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann
	Enfermedad de Kugelberg-Welander
	Otras amiotrofias espinales
	Poliquistosis Renal del Adulto Autosómica Dominante (Tipo 1 y 2)
Pediatría/Neumología/	Fibrosis Quística
Genética Médica	Trombocitopenia Primaria
	Reordenamiento bcr/abl
	Fusión de los Genes PML/RARA
	fusión de los genes aml1/eto
	trisomía 8 y monosomía 7 smd
	inversión del cromosoma 16
	reordenamiento del oncogén bcl-2 en linfomas foliculares

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades o Enfermedades Específicas
	reordenamiento 8;14 en linfoma de Burkitt
	reordenamiento bcl1 en linfoma de manto
	delección 20q
	delección p53 en llc
	delección 13q en llc
	delección 5q en smd
	delección 7q en smd
	mutación jak2
	otras aneusomias
	quimerismo postrasplante hematopoyético
	reordenamiento api <sup>2</sup> /mal en linfomas MALT
	reordenamiento bcl6 en linfomas
	reordenamiento mll en leucemias
	trisomía 12 en llc
	cariotipo en medula ósea
	defectos de reparación de DNA
	síndrome de ataxia
	síndrome de Nijmegen
	síndrome de Bloom
	síndrome de di George
	hemocromatosis
	SRY
	síndrome de Williams
	síndrome de Smith-Magenis
	síndrome delección 22q
	síndrome de Miller-Dieker
	varón xx
Genética Médica	cromosomopatía FISH marcadores
	microdelecciones cromosoma Y
	poliposis colónica familiar
	miocardiopatía hipertrófica familiar/muerte súbita
	anemia de Fanconi
Endocrinología	acromegalia
	craneofaringioma
	deficiencia aislada de hormona de crecimiento
	diabetes insípida central
	diabetes mellitus tipo 1
	enfermedades graves
	feocromocitoma
	hiperaldosteronismo
	hiperplasia suprarrenal congénita
	hipogonadismo hipogonadotropo
	hipopituitarismo
	insuficiencia corticosuprarrenal
	panhipopituitarismo
	síndrome de Addison
	síndrome de Cushing
	tumores suprarrenales
	tumores tiroideos



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades o Enfermedades Específicas
Bioquímica. Unidad de Lípidos	Patología lipídica
	Hiperquilomicronemia familiar
	Hipercolesterolemia familiar homocigótica
Oftalmología	albinismo
	albinismo oculocutáneo (tipo i-ii-oca1-oca2)
	alteraciones de migración
	amaurosis congénita de Leber
	amaurosis retiniana congénita de Leber
	amaurosis unilateral
	amelia aislada
	aneurismas cerebrales
	aniridia
	anofthalmia-microftalmia
	atrofia óptica
	degeneración macular
	distrofia de conos
	distrofia de conos-bastones
	distrofia en patrón
	distrofia macular autosómica dominante
	distrofia macular autosómica recesiva
	distrofia macular de Best
	distrofia macular de Stargardt
	distrofia macular en ojo de buey
	distrofia macular pseudoviteliforme
	distrofia macular viteliforme
	enfermedad de Stargardt
	enfermedad de von Hippel Lindau
	enfermedad de Von Willebrand
	esclerosis múltiple
	glaucoma congénito
	neurofibromatosis
	neurofibromatosis de Von Recklinghausen
	neurofibromatosis central
	neurofibromatosis tipo 1
	neurofibromatosis tipo 2
	neuropatía óptica
	oculo-dento-digital
	oftalmoplegia externa progresiva
	pseudotumor cerebral
	retinosis pigmentaria
	retinosis pigmentaria autosómica dominante
	retinosis pigmentaria autosómica recesiva
	retinosis pigmentaria esporádica precoz
	retinosis pigmentaria ligada al x
retinosis pigmentaria sin clasificar	
retinosis pigmentaria sindrómicas	
retinosis punctata albescens	
retinosquisis	
síndrome de Axenfeld- Rieger	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades o Enfermedades Específicas
	síndrome de blefarofimosis
	síndrome de Duane
	síndrome de Duane (Stilling-Türk-Duane)
	síndrome de esclerosis tuberosa
	síndrome de Foster-Kennedy
	síndrome de Marcus-Gunn
	síndrome de MELAS
	síndrome de Morsier
	síndrome de Morsier (tipo 1)
	síndrome de Sturge Weber
	síndrome de Usher
	síndrome de Weill-Marchesani
	síndrome neurofibromatosis tipo I
	síndrome neurofibromatosis tipo II
	Von Hippel-Lindau
	orbitopatía de Graves-Basedow
	tumores orbitarios
	inflamación orbitaria idiopática
	síndrome de seno silente
	floppy eyelid
	penfigoide cicatricial de mucosas

## FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
Genética	Enfermedades genéticas mendelianas con mutación previamente conocida	Diagnóstico Genético Preimplantatorio* – 30 ciclos
		Diagnóstico Genético de Portadores
		Diagnóstico Prenatal
		Confirmación Diagnóstica
Obstetricia/Genética	Diagnóstico prenatal no invasivo	Determinación de sexo fetal en sangre materna
		Diagnóstico prenatal no invasivo de mutaciones paternas
		Rh fetal
	Estudio de zigosidad en gemelos	
Ginecología/genética	Disgenesia gonadal	
	Síndrome de Resistencia a Andrógenos (Sd. de Morris/Gen AR)	
	Esterilidad	
Pediatría/Genética	Anomalías Cromosómicas	
	Translocaciones cromosómicas (riesgo personalizado)	
	Acondroplasia/Hipocondroplasia	
	Acondroplasia/ Osteocondromatosis	
	Alstrom Síndrome de	





Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
	Angelman Síndrome de	
	Apert Síndrome de	
	Bardet Biedl Síndrome de	
	Beckwith Wiedemann Síndrome de	
	Crouzon Síndrome de	
	Di George o Velo-Cardio-Facial Síndrome de	
	Pallister Killian	
	Discondrosteosis de Leri-Weill	
	Fibrosis Quística	
	Kallmann Síndrome de	
	Maulido de Gato Síndrome de	
	Miller-Dieker Síndrome de	
	Prader Willi Síndrome de	
	Retraso Mental de posible causa genética	Sd Rett Sd Kabuki
	Rubinstein-Taybi Síndrome de	
	Saddan Síndrome de	
	Síndromes Polimalformativos	
	Smith-Magenis Síndrome de	
	Sotos Síndrome de	
	WAGR Síndrome de	
	Williams Síndrome de	
	Wolf Síndrome de	
	X Frágil (FMR1) Síndrome del Cromosoma	
	X Frágil tipo E (FRAXE)	
Neurología/Genética	Ataxia de Friedreich (Déficit de Vitamina D)	
	Ataxias Dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 12 y 17, Atrofia Dentato-rubro-pálido-luisiana)	
	Corea de Huntington	
	Déficit Vitamina E	
	Distonía de torsión	
	Distrofia miotónica de Steinert	
	Distrofia muscular de Duchenne	
	Distrofia muscular de Duchenne-Becker	
	Distrofia oculo-faríngea (gen PABP2)	
	- Complejo Esclerosis Tuberosa (ex. 6 del gen TSC1) 1	
	Epilepsia Lafora (EMP2A y EMP2B)	
	Epilepsias genéticas	
	Kennedy Enfermedad de	
	Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	
	Neuropatía periférica parálisis por presión	
	Sordera mitocondrial	
	Estudios Farmacogenéticos	
Neurocirugía	Von Hippel-Lindau	
	NF1 y NF2	
Neurocirugía/Genética	Complejo Esclerosis Tuberosa (ex. 6 del gen TSC1)	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
Endocrinología/ Genética	Beckwith Wiedemann Síndrome de	
	Disgenesia Gonadal (Gen SRY)	
	Distrofia oculo-faríngea (gen PABP2)	
	Gen del receptor de andrógenos (Gen AR)	
	Síndrome de Morris	
	Kallmann Síndrome de	
	Prader Willi Síndrome de	
	Talla Baja Idiopática (SHOX)	
	Amenorreas	
	Oftalmología/Genética	Acromatopsia
Albinismo Ocular Ligado al Cromosoma X		
Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/ OCA2)		
Alstrom Síndrome de		
Amaurosis Congénita de Leber (12 genes, mutaciones descritas)		
Aniridia		
Anoftalmia // Microftalmia		
Ataxia Espino-Ponto-Cerebelar		
Atrofia Óptica		
Axenfeld-Rieger Síndrome de		
Batten Enfermedad de		
Bardet Biedl Síndrome de		
Blefarofimosis Síndrome de		
Cataratas		
Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita		
Coloboma		
Coroideremia		
Distrofia Corneal Autosómica Dominante		
Distrofia Coroidal Areolar Central		
Distrofia de Conos		
Distrofia de Conos> Bastones		
Distrofia en patrón		
Distrofia Macular Asociada a la Edad		
Distrofia Macular Autosómica Dominante		
Distrofia Macular Autosómica Recesiva		
Distrofias maculares DM; ARDM; XLDM; MD sin clasificar; Retinosquisis		
Distrofia Macular de Stargardt		
Distrofia Macular de Best		
Distrofia Macular en Ojo de Buey		
Epidermolisis bullosa		
Foveosquisis		
Glaucoma Congénito		
Goldmann-Favre Síndrome de		
Joubert Síndrome de		
Kearns-Sayre Síndrome de		
Neuropatía Óptica		
Norrie Enfermedad de		



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
	Retinopatía de Bietti	
	Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	
	Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva	
	Retinosis Pigmentaria Esporádica precoz	
	Retinosis Pigmentaria Ligada al X	
	Retinosis Pigmentarias Síndrómicas	
	Retinosis Pigmentarias sin clasificar	
	Retinosis Punctata Albescens	
	Retinosquisis	
	Senior Loken	
	Sordera asociada a Síndrome de Usher	
	Usher (Tipos 1, 2, 3 y atípico) Síndrome de	
	Vitreoretinopatía Exudativa Familiar Autosómica Dominante	
	Vitreoretinopatía Exudativa Familiar Ligada al X	
Cardiología/Genética	Estudio de trombofilia	
	Holt-Oram Síndrome de	
	Marfan Síndrome de (algunas mutaciones)	
	QT Largo 1 Síndrome de (LQT1)	
	Riesgo cardiovascular	
	Alteraciones de la tricúspide	
Urología/Genética	Agenesia de Vasos Deferentes (Fibrosis Quística)	
	Esterilidad (deleciones del Y)	
	Gen SRY	
Dermatología/Genética	Incontinencia Pigmenti	
	Albinismo Oculocutáneo	
	Epidermolisis Bullosa (diagnóstico prenatal)	
	Linfedema Distiquiasis	
Digestivo/Genética	Gaucher Enfermedad de	
	Hemocromatosis	
	Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística )	
	Sd. Gilbert	
Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética	Acondroplasia/Hipocondroplasia	
	Acondroplasia/1 Osteocondromatosis	
	Apert Síndrome de	
	Craneosinostosis	
	Craneosinostosis (Síndrome de Crouzon, de Pfeiffer, de Muenke) FGFR2	
	Craneosinostosis (Síndrome de Crouzon, de Pfeiffer, de Muenke) FGFR3	
	Crouzon Síndrome de	
	Discondrosteosis de Leri-Weill	
	Displasia Tanatofórica I y II	
	Donohue Síndrome de (exones y del gen del Receptor de la Insulina InsR)	
	Leprechaunismo	
	Holoprosencefalia tipo II	
	Holt-Oram Síndrome de	
	Muenke Síndrome de	
	Pseudoacondroplasia	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	Enfermedad Específica
	SADDAN Síndrome de	
	Saethre-Chotzen Síndrome de	
	Talla Baja Idiopática (SHOX)	
	Displasia Oculodental	
Medicina Interna/ Genética	Estudio de trombofilia	
	Esclerosis Tuberosa (ex. 6 del gen TSC1)	
	Fiebre Mediterránea Familiar	
	Riesgo cardiovascular	
	Estudios Farmacogenéticos (Ver Farmacogenética)	
	Hemofilia	
Nefrología/Genética	Senior Loken	
	Hipomagnesemia (Ex. 1B gen CLDN19, Claudina)	
	Parálisis Hipocalémica	
Otorrinolaringología/ Genética	Di George o Velo-Cardio-Facial Síndrome de	
	Sordera asociada a Síndrome de Usher	
	Sordera Mitocondrial	
	Sordera Recesiva (conexina)	
Oncología/Genética	Hereditarios	
	de Mama	
	de Colon	
	Medular Tiroideo	
	Ovario	
	bcl2 y bcl1	
	Tumor Wilms	
Estudios Farmacogenéticos	FAMILIA CYP 450 (genes CYP1A1, CYP1A2, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5)	
	FAMILIA Fase II (genes GSTM1, GSTM3, GSTP1, GSTT1, NAT2, TMPT, UGT1A1)	
	FAMILIA Transportadores (genes MRD1, SCL6A4)	
	FAMILIA Receptores (genes ADRB1, ADRB2, AGTR1, BDKRB2, DRD3, GRIN2B, HTR2A)	
	FAMILIA Varios (genes ADD1, AGT, APOE, BCHE, COMT, TYMS, VKORC1, IL10, MTHFR, TNF, XRCC1)	

## HOSPITAL UNIVERSITARIO GREGORIO MARAÑÓN

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
Neumología	Alveolitis alérgica extrínseca
	Aspergilosis broncopulmonar alérgica
	Déficit Alfa 1 Antitripsina
Nefrología	Granulomatosis de Wegener
	Hipertensión Pulmonar Primaria o Idiopática
	Hipertensión Pulmonar Secundaria
	Histiocitosis X
	Malformaciones arteriovenosas



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades	
Nefrología y Medicina Interna	Síndrome de Churg Strauss	
	Síndrome de McLeod	
Nefrología	Linfangioleiomiomatosis	
	Síndrome de Hermansky Pudlack	
	46 x del(x)(p11,4)	
	Acidosis tubular renal	
	Agenesia renal	
	Amiloidosis	
	Cistinuria	
	Diabetes insípida central	
	Diabetes Insípida nefrogénica	
	Enfermedad de Behçet	
	Enfermedad de Cacchi-Ricci	
	Enfermedad de Fabry	
	Enfermedad de Fabry	
	Esclerodermia	
	Esclerosis tuberosa con afectación renal	
	Feocromocitoma	
	Granulomatosis de Wegener	
	Hiperaldosteronismo	
	Hiperoxaluria primaria	
	Lipodistrofias	
Lupus Erimatoso Sistémico		
	Nefronoptisis juvenil	
	Poliangeítis Microscópica	
	Poliquistosis Renal Autosómica dominante	
	Púrpura de Schoenlein Henoch	
	Síndrome de Bartter	
	Síndrome de Churg Strauss	
	Síndrome de Esclerosis tuberosa	
	Síndrome de Gilbert	
	Síndrome de Gitelman	
	Síndrome de Klinefelter	
	Síndrome de Sjögren Primario	
	Síndrome de VATER	
	Síndrome de Von Hippel Lindau	
	Síndrome hemolítico urémico atípico con mutaciones genéticas	
	Síndrome Nefrótico familiar	
	Hematología	Leucemia linfática crónica
		Anemia de Fanconi
Anemia falciforme		
Anemia hemolítica inmune por anticuerpos calientes		
Anemia hemolítica inmune por anticuerpos fríos		
Anemias sideroblásticas		
Aplasia medular idiopática		
Beta talasemia minor		
Déficit de factor VII		
Déficit factor IX		
Déficit factor VIII		
Doble heterocigosis para factor V de Leyden		

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Enfermedad de Castleman
	Enfermedad de Von Willebrand
	Hemofilia A
	Hemofilia adquirida
	Hemofilia B
	Hemoglobinuria paroxística nocturna
	Enfermedad de Castleman
	Hemofilia A / Hemofilia B
	Hemofilia adquirida
	Hemofilia B
	Hemoglobinuria paroxística nocturna
Medicina Interna	Enfermedad de Gaucher
Cardiología	Transposición de Grandes Vasos
	Coartación Aórtica
	Distrofia miotónica de Steinert
	Enfermedad de Pompe
	Estenosis Subaórtica Fija
	Miocardopatía dilatada
	Síndrome de Beuren-Williams
	Tetralogía de Fallot
Hematología	Amiloidosis
Psiquiatría	Ausencias
	Autismo
	Complejo Esclerosis Tuberosa
	Discapacidad primaria para la lectura
	Enfermedad de Charcot Marie Tooth
	Enfermedad de Niemann Pick
	Epilepsia generalizada idiopática
	Epilepsia generalizada secundaria
	Esclerosis Múltiple infantil
	Esclerosis tuberosa
	Narcolepsia
	Narcolepsia cataplejía
	Neurofibromatosis
	Retraso mental de posible causa genética
	Retraso mental ligado al X
	Síndrome 22q11
	Síndrome alcohólico fetal
	Síndrome de Asperger
	Síndrome de Gilles de la Tourette
	Síndrome de Noonan
	Síndrome de Prader Willi
	Síndrome de Rett
	Síndrome de Smith Magenis
	Síndrome de Tourette
	Síndrome de Treacher- Collins
	Síndrome de X Frágil
	Trastorno generalizado del desarrollo
	Trastorno generalizado del desarrollo (espectro autista)



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Trastorno por déficit de atención hiperactividad
	Trastornos del espectro autista
Endocrinología	46 x del(x)(p11,4)
	Acalasia
	Acromegalia
	Adenoma hipofisario no funcionante
	Adrenoleucodistrofia
	Amaurosis unilateral
	Artritis Psoriásica
	Atrofia óptica
	Carcinoide
	Coartación Aórtica
	Colitis ulcerosa y Enfermedad de Crohn
	Craneofaringioma
	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento
	Deficiencia congénita combinada de hormonas hipofisarias
	Déficit de 5A reductora
	Déficit de GH
	Diabetes insípida central
	Diabetes Insípida nefrogénica
	Disgenesia gonadal
	Distrofia Miotónica
	Endocrinopatías secundarias a histiocitosis X
	Endocrinopatías secundarias a neurofibromatosis tipo 1
	Enfermedad de Gaucher
	Exostosis Múltiple
	Feocromocitoma
	Gigantismo cerebral
	Hiperinsulinismo
	Hipermotilidad marfanoide
	Hipocondroplasia
	Hipogonadismo hipogonadotropo
	Hipopituitarismo
	Hipotiroidismo Congénito
	Histiocitosis X
	Miastenia Gravis
	Mujer 46 xxx
	Neurofibromatosis de Von Recklinghausen
	Neurofibromatosis Tipo 1
	Osteopetrosis
	Panhipopituitarismo
	Porfiria
	Porfiria aguda intermitente
	Porfiria cutánea tarda
	Prolactinomas
	Pubertad precoz central
	Síndrome de Beckwith Wiedemann
	Síndrome de Kallmann
	Síndrome de Marfan
	Síndrome de Noonan
	Síndrome de Pendred

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Síndrome de Sheehan
	Síndrome de Silver Russell
	Síndrome de Smith Lemli Opitz
	Síndrome de Sotos
	Síndrome de Turner
	Síndrome de Von Hippel Lindau
	Síndrome de Zollinger-Ellison
	Síndrome Poligandular autoinmune
	Síndrome XXY
	Talasemia Mayor
	Varón XX
Neurología	Abscesos cerebrales
	Aciduria glutárica II
	ACVA no perinatal
	Adrenoleucodistrofia
	Afasia adquirida epiléptica
	Agenesia del cuerpo calloso
	Amaurosis unilateral
	Amiloidosis Primaria Familiar
	Aneurisma de vena de Galeno
	Aneurismas cerebrales
	Angioma cerebeloso
	Aniridia
	Anomalia de Chiari tipo I
	Anomalías de la unión craneocervical
	Arteritis de células gigantes
	Ataxia con incoordinación oculocefálica
	Ataxia de Friedreich
	Ataxia de Marie
	Ataxia Dominante
	Ataxia espinocerebelosa
	Ataxia espinocerebelosa SK3
	Ataxia hereditaria
	Ataxia olivopontocerebelosa (ASM)
	Ataxias dominantes
	Ataxias Periódicas
	Atrofia espinal infantil Tipo 3 (Kugelberg-Welander)
	Atrofias espinales
	Ausencia de disferlina
	Ausencias
	Autismo de Kanner
	Beta-sarcoglicanopatías (Miopatías)
	Blefaroespasmó
	Calambre del escribano
	Camptodactilias
	Cisticercosis cerebral
	Citopatías mitocondriales
	Complejo Esclerosis Tuberosa
	Corea degenerativa no Huntington
	Corea reumática
	Coreoatetosis paroxística





Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Craneofaringioma
	Defectos de cadena respiratoria
	Defectos del ciclo de urea (OTC)
	Déficit de calpaína
	Déficit glucosa 6 fosfato deshidrogenasa
	Degeneración cortico-Basal
	Diabetes insípida central
	Disfasias mixtas-multietiológica-
	Displasia cortical focal
	Displasias corticales focales
	Distonía con fluctuaciones periódicas de Segawa
	Distonía de Torsión
	Distonía espasmódica
	Distonía focal por ACVA
	Distonía laríngea
	Distonía mioclónica
	Distonía muscular deformante
	Distrofia Miotónica
	Distrofia miotónica de Steinert
	Distrofia muscular congénita
	Distrofia muscular de cinturas
	Distrofia muscular Duchenne- Becker
	Distrofia oculo-faríngea
	Distrofinopatías Becker
	Distrofinopatías Duchenne
	Distrofinopatías Miocardiopatía + CPK alta
	Encefalitis aguda diseminada
	Encefalitis de tronco
	Encefalitis por herpes simplex 2
	Encefalitis por virus neurotrópos
	Encefalomielitis
	Encefalopatía post reversible
	Enfermedad de Alexander
	Enfermedad de Behçet
	Enfermedad de Charcot Marie Tooth
	Enfermedad de Fabry
	Enfermedad de Friedreich
	Enfermedad de Huntington infantil (Corea de Huntington)
	Enfermedad de Lafora
	Enfermedad de Leigh
	Enfermedad de McArdle
	Enfermedad de Niemann Pick
	Enfermedad de Pelizaeus
	Enfermedad de Schilder
	Enfermedad de Still del adulto
	Enfermedad de Takayasu
	Enfermedad de Wilson
	Enfermedad Granulomatosa Crónica
	Enfermedades Desmielinizantes (otras)
	Esclerosis lateral amiotrófica

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Esclerosis mesial temporal
	Esclerosis Múltiple infantil
	Facioescapulohumeral miopatía
	Forma Fisher (Guillain-Barre) (Enf. Autoinmune)
	Gamma-sarcoglicanopatías(miopatías)
	Granulomatosis de Wegener
	Inmunodeficiencia Variable Común
	Leucodistrofia
	Leucodistrofia Metacromática
	Leucodistrofia (Krabbe)
	Lupus Eritematoso sistémico
	Malformaciones arteriovenosas
	Malformaciones de fosa posterior
	Malformaciones medulares (otras)
	MAV angiomas cerebrales
	MAV angiomas medulares
	Miastenia Gravis
	Miastenias congénitas
	Migraña (sin aura y con aura)
	Migraña hemipléjica familiar
	Mioclonías palpebrales con ausencias
	Mioclonías periorales con ausencias
	Miopatía Emery-Dreifuss
	Miopatía NemaIínica
	Miopatías congénita DCTF
	Miopatías congénita NemaIínicas
	Miopatías congénitas
	Miopatías Metabólicas
	Miopatías mitocondriales puras
	Miotonía congénita (Thomsen)
	Miotonías congénitas
	Narcolepsia
	Neurofibromatosis Tipo 1
	Neuropatía motora multifocal
	Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1
	Neuropatías hereditarias por sensibilidad a la presión
	Neuropatías hereditarias sensitivo autonómicas
	Neuropatías periféricas (Hereditarias-Adquiridas)
	Neuropatías tomaculares
	Neuropatías Tóxicas medicamentosas
	Nevus de Ito
	Oftalmoplegia externa progresiva
	OTC-Déficit de ciclo de la urea
	Otras miopatías
	Otros retrasos posiblemente ligados a X (X frágil)
	Parálisis cerebral infantil asociada a diplejia espástica
	Parálisis de Erb
	Parálisis periódicas
	Paraparesia espástica familiar
	Paraparesia espástica hereditaria
	Parkinsonismo infanto juvenil



Servicios/Unidades	Grupo Enfermedades
	Polineuropatía Desmielinizante
	Porfiria aguda intermitente
	Pseudotumor cerebral
	Pupila de Adie
	Retraso mental de posible causa genética
	Síndrome de Aicardi
	Síndrome de Angelman
	Síndrome de Bernard-Horner
	Síndrome de Ehlers Danlos
	Síndrome de Esclerosis tuberosa
	Síndrome de Gilles de la Tourette
	Síndrome de Guillain- Barré
	Síndrome de Hallervorden Spatz
	Síndrome de Joubert
	Síndrome de Kearns Sayre
	Síndrome de Landau Kleffner
	Síndrome de Lennox-Gastaut
	Síndrome de Lesch Nyhan
	Síndrome de Maullido de Gato
	Síndrome de McLeod
	Síndrome de Moyamoya
	Síndrome de Rasmussen- Kojewnikov
	Síndrome de Rendu-Osler
	Síndrome de Rett
	Síndrome de Sturge Weber
	Síndrome de Von Hippel Lindau
	Siringomielia
	Trastorno desmielinizantes
	Neurinoma del Acústico
	Retraso mental de posible causa genética
	Síndrome de Cushing
	Síndrome de Noonan
	Síndrome de Pendred
	Síndrome de Proteus
	Síndrome de Waardenburg

## Anexo 4

### Encuesta sobre número de casos acumulados (Autoría: Dra. D<sup>a</sup> María Ángeles Neira)

#### HOSPITALES UNIVERSITARIOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID

ENFERMEDADES RARAS Y SÍNDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRINCIPE ASTURIAS	RAMÓN CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
46 x de(x)(p11/4)			1		8	1					1	
49-XXXX					4						1	
A Beta- Hipo Beta lipoproteíemias					8							
Abermethy					9							
Acalasia					10							
Accidentes cerebrovasculares				15								
Acidemia D-glicerida					1							
Acidemia metilmalónica	1				2	1						
Acidemia metilmalónica con homocistinuria	2	2	4		3							
Acidemia metilmalónica homocistinuria, Tipo cbl C	1				4							
Acidemia propiónica			1		3	1						
Acidemias orgánicas				71								
Acidosis tubular renal					90							
Aciduria 3 metil-glutacónica	1	1				1						
Aciduria glutárica (Enf. Metabólica)					1	1						4
Aciduria glutárica I	1	1			2	1						
Aciduria glutárica II	2	2										
Aciduria metilmalónica						1						
Acidurias orgánicas		39			23		3					32
Acondroplasia			1		96			1	2		3	
Acondroplasia + Hipocondroplasia						1	2					10
Acrocefalosindactilia (Tipos I,II,III,IV)					123							54
Acromegalia (Hiperpituitarismo)			24		2			21				
ACVA medular								1			1	4
ACVA no perinatal											1	78
ACVA perinatal											8	91
ACVA por drepanocitosis												6



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Adenoma hipofisario no funcionalite		30								100		
Adrenoleucodistrofia		1	1		5	12-1		1				5
Agammaglobulinemia AR				3								
Agammaglobulinemia AT				2-2								
Agammaglobulinemia Ligada X				21								
Agnesia aislada del cuerpo calloso	3	45	3		13			3	1		3	15
Agnesia renal					4			15			10	
Albinismo			2		4							
Alteración metabolismo de glucosa-galactosa					4							
Alteraciones asociadas a fibrosis quística		110									1	
Alteraciones de migración											15	
Alveolitis alérgica extrínseca			28									
Amaurosis Congénita de Leber (Enf. Degenerativa)					8							3
Amaurosis unilateral			1									
Amelia aislada			1		3							
Amiloidosis Hereditaria			2									
Amiloidosis Primaria Familiar	5				3							
Aminoacidopatías	5	33		240			8		3			73
AMMHC					2							
Anemia de Fanconi		14		2	4	2		3	1			
Anemia falciforme			10		1	18		10	7		6	
Anemia fibrinogenemia					3							
Anemia hemolítica inmune por anticuerpos calientes								2	6			
Anemia hemolítica inmune por anticuerpos fríos					1			2	1			
Anemias sideroblásticas		4										
Aneurisma aortico disecante familiar			1									
Aneurisma de vena de Galeno											1	5
Aneurismas cerebrales	5	7			2						1	11
Angioedema Hereditario (Angioedema son varias según deficit)			1	2	2						7	
Angioma cerebeloso			2								3	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Angioma serpiginoso		12										
Angiomas otros		40										
Angioqueratoma		2										
Atridia				13								
Anoftalmia-Microftalmia		4										
Anomalia de Chiari tipo I	3-1	39		2				3			20	
Anomalia de Duane				2								
Anomalías de la unión craneocervical							3					
Apéndices auriculares		6										
Aplasia cutis congénita		6										
Aplasia medular con inmunodeficiencia no tipificada		1										
Aplasia medular idiopática		15										
Aplasia medular+insuficiencia corticosupr.+fenotipo Silver Russell		1							1			
Apraxia oculomotriz congénita		5			2							
Arteritis de células gigantes				71				100				
Artritis ideopática crónica				23				51				
Artritis idiopática juvenil (¿Síndrome de Still?)								30-50			7	
Artritis psoriásica				310				3				
Artritis reactiva				122								
Artritis congénita			2	9			2		3		1	
Artritis múltiple congénita		37		5								
Asbestosis pulmonar												135
Aspergilosis broncopulmonar alérgica		10										7
Asplenia				1								
Ataxia	16-66	5	1	1-1	15-71	10-34	3			6-2		
Ataxia aguda post-infecciosa								1			60	22
Ataxia cerebelosa congénita							1				10	
Ataxia con incoordinación oculocéfálica	1						2					
Ataxia de Friedreich	29		6-2		6-83			4	4			
Ataxia de Marie	3				75							
Ataxia dominante	21				5				5			
Ataxia episódica			1									
Ataxia espinocerebelosa SK3	1				20							



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESÚS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Ataxia espinocerebelosa Tipo I (SCA 1)	37		4		2				2			
Ataxia hereditaria	50		4		71				2		1	
Ataxia hereditaria del adulto autosómica dominante			6									
Ataxia olivopontocerebelosa	50				16							
Ataxia Telangiectasia (Síndrome de Louis Bar Neurocutanea)					2-6	1			3		1	4
Ataxias Periódicas	2-3	5									1	
Atresia anal					70							
Atresia conducto auditivo externo			2		5							
Atresia duodenal			1		3							
Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular					26							
Atresia Tricúspide					15							
Atrofia Cerebral			4									
Atrofia espinal infantil con parálisis diafragma (No 5q11)												2
Atrofia espinal infantil Tipo 1 (Werdnig-Hoffman)					11		5		1		3	26
Atrofia espinal infantil Tipo 2 (intermedio)												12
Atrofia espinal infantil Tipo 3 (Kugelber-Welander)	4						5	1			1	9
Atrofia muscular Espinal del adulto			4									
Atrofia Muscular Espinal Infantil sin clasificar		37		3	11						4	2
Atrofas espinales adultos	87				20							
Ausencia de disferlina	3				2				12		1	
Ausencias	5		6		2						15	
Autismo			50		25		44	25			15	
Autismo de Kanner	129- 30	121										
Auxopatias						76						7
B.O. Renal												3
Beta talasemia mayor		1							2			
Beta talasemia minor								30			50	
Beta-sarcoglicanopatias (Mliopatias)	1											2

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIATRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Blefarospasmo	150				200						1	
Blefarofimosis epicantus inverso BPEs					1							
Braquicefalia					7							2
Braquidactilias					12						2	
Bronquitis eosinofílica				6	6							10
Cadasil			2-4									
Calambre del escribano	40				15							
Calificaciones cerebrales parietales con Cleveado			1									
Calcinosis								15				
Calpainopatías				5								
Camtodactilias	3				32							4
Candidiasis Mucocutanea					3							
Candidiasis mucocutánea crónica asociada a ANA +			1					2				
Carcinoide		1			6			15	10			
Cardio-límbico (Síndrome cardíaco)												2
Cardiopatías otras												15
CATCH 22 (Síndrome Cardíaco)					123	1					2	6
Cavernomas		15									4	
Cavernomas cerebrales											4	26
Cavernomas medulares												2
CDG (Defecto Glucosidación tipo 1)			1		1		1					
Cefalea asociada a drusas del nervio óptico			3								20	
Cefalea tensional				50								
Ceroido Lipofuscinosis Neuronal			1									4
Ceroidolipofuscinosis (CLN3) (Enferm. metabólica)	303	5			1	4						5
CIRy malformaciones asociadas												34
Cisticercosis cerebral (Parasitosis)												11
Cistinuria			2		30			4				
Cistitis intersticial								5				
Citopatías mitocondriales	14					15						
Citruulinemia	1	1			1							
Coartación Aórtica					25							





ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Colangiitis esclerosante					9							
Colestasis neonatal			3									
Colitis colagenosa					2							
Colitis ulcerosa y Enfermedad de Crohn				1100	150			20			5	
Coloboma del iris					24						2	
Complejo agrieta paquigliría		22									2	
Complejo Esclerosis Tuberosa	5	50			17-5			2			2	
Condrosarcomas					4							
Convulsiones asociadas a canalopatía			2								4	
Convulsiones benignas del lactante	82	21									3	
Convulsiones neonatales benignas	21	11									2	
Coproporfiria Hereditaria				2								
Corea de Huntington o Enfermedad de Huntington	7-7	2	12	300	65- 12	42		1	6		1	
Corea degenerativa no Huntington	40		2									
Corea reumática												8
Corea y Síndrome antifosfolípido							3	1				
Coreoatetosis paroxística	2-3	9										
Craneofaringioma	15	14	4		1							
Craneosinostosis con malformaciones asociadas											10	26
Craneosinostosis primaria												
Craneostenosis	46	41			176							
Cromosomopatías (Otras)					347/6		8					91
Cuadros mixtos secundarios												22
Cutis Marmorata Teleangiectasia Congénita		25	2		13							
Defecto Beta oxidacion					3							
Defecto de Lipasa Acida					5							
Defecto Fagocitosis Glucogenosis Ib					1							
Defectos de cierre del tubo neural		55			78						3	
Defectos de prosenkefalización		2										
Defectos del Ciclo de urea (OTC)	6-1	18		35	10		2				1	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Defectos del Tabique Interauricular					26			1				
Defectos en la biosíntesis de la testosterona					5			1				
Deficiencia ablada de hormona de crecimiento.		66			7							
Deficiencia congénita combinada de hormonas hipofisarias		21			3							
Deficiencia de B-cetotilasa	1	1			1							
Deficiencia Grave de IgA					4-3							
Deficit Alfa 1 Antitripsina		15	5-1	6	79			10	2		5	40
Deficit congenito de Transcobalamina						2						
Deficit de 5A reductora					2							
Deficit de Acetil coA deshidrogenasa de cadena media								2				
Deficit de calpaina (Miopatía cinturas)	3							3				2
Deficit de citocromo- c- oxidasa					13							
Deficit de factor II					12							
Deficit de factor IX					168							
Deficit de factor V					48							
Deficit de factor VII					270							
Deficit de factor VIII				1	993							
Deficit de factor X					37							
Deficit de factor XI					116							
Deficit de factor XII					111							
Deficit de factor XIII					15							
Deficit de G6PDH	2				1	5						
Deficit de GH			12	180			15					
Deficit de Glicosilacion de proteinas					6							
Deficit de piruvatokinasa		1							1			
Deficit folato cerebral							1					
Deficit glucosa 6 fosfato deshidrogenasa		6			1							
Deficit primitivo de sacarasa isomaltasa					20							



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIATRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Déficit de primarios inmunitarios					3							
Deformidad de Sprengel					2							
Degeneración cortico-Basal	31		3									
Delección cromosómica parcial			1		169				50			
Delección cromosómica parcial (Sindrómica con retraso 2 hermanos)			10									
Delecciones subteloméricas					6							
Delección del brazo corto del cromosoma 8		2			6							
Deplección DNA mitocondrial					3							
Dermatitis Herpetiforme			1-5					3			1	
Dermatomiositis (Miopatía inflamatoria)			1					4-20				20
Dermopatías asociadas a cáncer			10									
Diabetes insípida central		36	4				2	4			2	
Diabetes insípida nefrogénica							2				1	
Diabetes mellitus tipo 1A (autoimmune)		250	3000					210			100	
Diabetes mellitus tipo 1B (no autoimmune)		25	400								6	
Diabetes monogénica		30	4-18		178			10-4			3	
Diabetes neonatal (13 genes implicados)		2			12							
Dilatación de aorta ascendente y arterias mesentéricas e ilíacas			1									
Discapacidad primaria para la lectura								50				
Discondrosteosis de Leri-Weill		30			54							
Disritropoyesis congénita						2						
Disfasias mixtas	150		4				30				50	
Disgenesia gonadal			3		16			2				
Disgenesia gonadal XI			2						4			
Dismetrias Oseas					40							
Displasia cortical focal	9-27	59				3					10	9
Displasia craneo-fronto-nasal					2							3
Displasia Ectodérmica			4		8				1			
Displasia ectodérmica con inmunodeficiencia		1										
Displasia microvellositaria					6							

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Displasia opercular bilateral												5
Displasia septo-óptica con retraso mental			1									
Displasias espondilares					35							3
Displasias espondilo-epifisarias					134			50				4
Displasias Oseas					3							19
Displasias Otras		20			2						1	
Displasias septo-ópticas	2	3										
Distonia con fluctuaciones periódicas de Segawa												
Distonia de Torsión	1	5	2		2-100			2				
Distonia espasmódica					14-15							
Distonia focal por ACVA	10											3
Distonia laríngea	10		2									
Distonia mioclónica	1	4	1		14							
Distonia muscular deformante	15											2
Distonia neurodegenerativa					2							
Distonia ocupacional			2		5							
Distonias	4- 300					20-850				2		
Distrofia congénita evanescente y merosin (negativa)						2						
Distrofia de conos			2									
Distrofia facio-escapulo-humeral			1									
Distrofia macular de Stargardt					6							
Distrofia microvellositaria					2							
Distrofia miotónica de Steinert	1-35	21	2- 16	5	37	3		13			2	26
Distrofia Miotónica/ Steinert Congénito					6			5			2	8
Distrofia muscular congénita	1-1	9		15	5-2			5			1	28
Distrofia muscular congénita con déficit merosina					1							
Distrofia muscular de cinturas	16		4		5			3	2		1	9
Distrofia muscular de Emery Drefuss					12							
Distrofia muscular de landouzy-Degenreine					1							
Distrofia muscular Duchenne-Becker	3		3	15	7-2	6	7	1	4		2	
Distrofia oculo-faríngea	12		1									



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Distrofias musculares progresivas		44	11		6			4				
Distrofias de Becker	2		1	15	14+2							17
Distrofias de Duchenne	2		6		36				2		10	64
Distrofias Hiper CPKemia												10
Distrofias Miocardiopatía + CPK alta	5											6
Distrofias portadoras									6			3
DMC variante Ulrich												2
Doble cortex												3
Doble heterocigosis para factor V de Leyden			1						4			
Doble Salida de Ventrículo Derecho					14							
Dolor pélvico crónico								20				
Ectopia lentis			1									
Edema angioneurotico adquirido				3								
Edema angioneurotico hereditario				6								
Hemocromatosis hereditaria			21	110								
Enanismo de Laron					2							
Encefalitis aguda diseminada (Enferm. Autoimmune)	6										5	17
Encefalitis de tronco (Enferm. Autoimmune)	1							1			2	2
Encefalitis por accesos cerebrales												28
Encefalitis por Empiernas epi/subdurales												13
Encefalitis por herpes simplex 2	3											2
Encefalitis por virus neurotrópicos												40
Encefalitis postsarampion (Enferm. Autoimmune)												3
Encefalitis postvaricela (Enferm. Autoimmune)											20	5
Encefalomalacia multiquística											10	36
Encefalomiélitis	6				3	1						
Encefalopatía mioclónica precoz de Aicardi		5										

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Encefalopatía mioclónica temprana con burts suppression							2					
Encefalopatía no progresiva				50								9
Encefalopatía postirreversible												
Endocrinopatías secundarias a anorexia nerviosa		400						12				
Endocrinopatías secundarias a defectos de proencefalización		2										
Endocrinopatías secundarias a displasia septo-óptica		20									1	
Endocrinopatías secundarias a enfermedades mitocondiales		10										
Endocrinopatías secundarias a hipomelanosis de Ito		1										
Endocrinopatías secundarias a histiocitosis X		12										
Endocrinopatías secundarias a neurofibromatosis tipo 1		100									2	
Endocrinopatías secundarias a tto.proceso oncológicos		200										
Enfermedad autoinmune forma Fisher												3
Enfermedad de Alexander (Leucodistrofia)			1			1						2
Enfermedad de Alport					37							
Enfermedad de Behcet					1-20			38				
Enfermedad de Buerger								2				
Enfermedad de Cacchi-Ricci								1				
Enfermedad de Canavan (Leucodistrofia)					1							2
Enfermedad de Castleman					4							
Enfermedad de Charcot Marie Tooth	23				35-4			2-8	5		15	
Enfermedad de Darier			4									
Enfermedad de Dent												
Enfermedad de Dowling-Degos			2		1							
Enfermedad de Exotosantes Múltiple												
Enfermedad de Fabry	1		1		3							2



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Enfermedad de Forbes (Miopatía por Depósito)												1
Enfermedad de Friedrich (Enferm. Degenerativa)												8
Enfermedad de Gaucher	3				5		2	4				1
Enfermedad de Graves			1		17			2	2		6	
Enfermedad de Hirschprung			2								2	
Enfermedad de Hirschprung												
Enfermedad de Jarabe de Alce	1	1			10			2				
Enfermedad de Kennedy												
Enfermedad de Lafora (Enferm. Metabólica)												5
Enfermedad de Leigh					3							
Enfermedad de L hermitte-Duclos			1									
Enfermedad de McArdle	3		4		1							
Enfermedad de Morquio					3						1	1
Enfermedad de Niemann Pick (Enferm. Metabólica)					11			1				4
Enfermedad de Norrie			1-3									
Enfermedad de Paelizaeus (Leucodistrofia)		1			18							2
Enfermedad de Pannayiotopoulos			2								10	
Enfermedad de Parkinson Juvenil y Familiar			3									
Enfermedad de Parry- Romberg Juvenil y Familiar			1									
Enfermedad de Pompe (Miopatía por Depósito)					3				1			2
Enfermedad de Raynaud					91			3				
Enfermedad de Refsum infantil		1										
Enfermedad de Rendu- Osler (Telangiectasia Hemorrágica Hered.)			1		3-2	4				4		
Enfermedad de Rosal- Dorfman (Histiocitosis)							1				1	
Enfermedad de Sandhoff (Enferm. Metabólica)					2							2
Enfermedad de Schilder					1							
Enfermedad de Sjargardt			2		2				1			

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRINCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Enfermedad de Steiner								1				
Enfermedad de Still del adulto					7							
Enfermedad de Taka Yasu	1				1			3				
Enfermedad de Tay Sachs (Enferm. Metabólica)					2							4
Enfermedad de Von Willerbrand			2		1601			81				
Enfermedad de Von Willerbrand (Adquirida)					12							
Enfermedad de Wilson (Enferm. Metabólica)		3	1	9	65			2-4	2			7
Enfermedad exostosante múltiple								3				2
Enfermedad granulomatosa crónica	4				13-2							
Enfermedad Hemolítica del R.N.					80							
Enfermedad inflamatoria intestinal		83	4-60	1100	150			20- > 200	375			
Enfermedad Mixta de tejido conectivo								20				
Enfermedades Desmielinizantes (otras)	10	5										
Enfermedades Lisosomales	101	38		60								
Enfermedades Mitocondriales (otros sin filiar)		61	5	51	6-4					1		42
Enfermedades Mitocondriales cadena respiratoria	8				3		3	3				319
Enfermedades Mitocondriales Defectos congénitos glicosilación												12
Enfermedades Mitocondriales ECM esteroles												8
Enfermedades Mitocondriales HDC y homeostasis glucosa												23
Enfermedades Mitocondriales Lisosomales												32
Enfermedades Mitocondriales PDH												8
Enfermedades Mitocondriales Peroxisomales	2	23										4





ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIATRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Enfermedades Mitocondriales Purinas- Pirimidinas				150								4
Enfermedades Neurocutáneas				25					1			
Enfermedades Neurometabólicas												
Epidermolisis ampollosa		15	2		50							
Epidermolisis Bullosa		3										
Epilepsia familiar con foco variable												
Epilepsia familiar del lóbulo temporal	14	5										
Epilepsia frontal nocturna autosómica dominante		5										
Epilepsia gelástica		11										
Epilepsia generalizada idiopática				150								
Epilepsia generalizada secundaria				75								
Epilepsia genética					4			2				
Epilepsia mioclónica del lactante	11	11									5	
Epilepsia occipital benigna de Gastaut		5									12	
Epilepsia parcial benigna atípica												
Epilepsia parcial migratoria del lactante		11	3								2	
Epilepsia parcial migratoria maligna												2
Epilepsia refractaria				50								
Epilepsia Rolándica			15								40	
Epilepsia tipo Gran Mal del despertar		7										
Epilepsia			8									
Errores innatos del metabolismo (varios)						3						
Esclerodermia					5-74			1-22				
Esclerosis lateral amiotrofica	87		13		75			30				
Esclerosis mesangial					30							
Esclerosis mesial temporal	35		2					6				
Esclerosis Múltiple (Enferm. Autoinmune)	5	17			5	11	3	200			1	18

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Ecleriosis tuberosa (Síndrome neurocutáneo)			6	5			6					41
Ecleriosis tuberosa con afectación renal	1				30							
Eserocitosis								4	1		1	
Eserocitosis hereditaria		8	2		12	18		20->500	2		8	
Esofagitis crónica y úlcera péptica												
Esofagitis- Gastroenteritis eosinofílica		70	2	26	25			20	30		7	
Esofago de Barrett					2							
Espina Bifida					35							
Esquizencefalías	11	21	1									7
Estado de mal eléctrico durante el sueño lento		39										
Estreocistomas múltiples			3									
Estenosis de acueducto de Silvio					2							
Estenosis Pulmonar Valvular					20							
Estenosis Subabárrica Fija					4							
Exostosis Múltiple			7		5							
Extrofia Cloacal					2							
Extrofia Vesical					43			1				
Fascitis Eosinofílica					5			4				
Fenilcetonuria o PKU	3	3			16							
Feocromocitoma		3	12					9				
Fibrosis hepática					45							
Fibrosis pulmonar idiopática												22
Fibrosis Quística		104		74	150						1	> 100
Fibrosis Quística (Formas Atípicas)			21									
Fiebre Mediterránea Familiar			1		5				2			
Fiebre Periódica Hereditaria (Otras)			3									
Fiebre Periódica por Hiper-IgD			1									
Fructosemia					4							
Galactosemia	4	4			17						1	
Gamma-sarcoglicanopatías (miopatías cinturas)	1											2
Gangliosidosis GM1						1						



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Gen del receptor de andrógenos					16							
Glaucoma congénito									1			
Glucogenosis	3	5		25	15-2							3
Glucogenosis I		3										
Glucogenosis IA					2							
Glucogenosis IB					1							
Glucogenosis III	1	1			1							
Glucosuria renal			2									
Granulomatosis Broncoconstrictiva			2									
Granulomatosis de Wegener			1-1		1-7			9			2	
Hamartoma talámico			1									
Hemangioma Cavernoso			1									
Gigante Facial			1									
Hemangiomas (Otros)			1									
Hemangiomas Retinianos			1									
Hematuria benigna familiar								2			30	
Aislados												
Hemihipertrofas												13
Hemihipertrofas					23						2	
Hemimegalencefalia		11	1		12							
Hemiplejía alternante						1						
Hemiplejía Alternante Infantil		3										
Hemocromatosis			14	110	25							
Hemocromatosis neonatal					12							
Hemofilia A				993								
Hemofilia adquirida					32							
Hemofilia B					168							
Hemofilia C					32						1	
Hemoglobinopatía C- Forma					1							
Hemocigota												
Hemoglobinopatía C- Harlem					1							
Hemoglobinopatía E					1							
Hemoglobinopatía H					1							
Hemoglobinopatía Inestable					1							
Hemoglobinopatía S		1	2									
Hemoglobinopatía SA					2							
Hemoglobinopatía SS					7							
Hemoglobinopatía SS (Drepanocitosis homocigota)		12									6	

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Hemoglobinuria paroxística nocturna					5							
Hendiduras faciales					43							5
Hendiduras labiopalatinas					123							70
Hepatitis autoimmune			95					5- 50	20		2	
Herpes simplex											1	12
Heterotopías												18
Heterotopias neuronales	27											
Hidramencefalías	15											
Hidrocefalias malformativas	51				28			4				
Hiperaldosteronismo	1							5				
Hiperandrogenismo Poligénico			1									
Hiperiglicemia no cetósica					5	1						
Hiperhomocisteinemia					1							
Hiperinsulinismo		8			21						70	
Hipermotilidad marfanóide					34			5- 50				
Hiperoxaluria primaria					13							
Hiperplasia suprarrenal congénita		36			476						4	
Hipertensión intracraneal idiopática benigna								6				28
Hipertensión Pulmonar Primaria o Idiopática		2			43							
Hipertensión Pulmonar Secundaria			5		30							
Hipoacusia NS					21				4			
Hipoafibrinogenemia					3							
Hipobetalipoproteinemia		3	3									
Hipocalcemia Hereditaria autosómica Dominante			1									
Hipocondroplasia			1		32							
Hipocrecimiento Armónico prenatal		200			435						70	
Hipocrecimiento Disarmónico												
Hipodistrofia familiar			1		125							
Hipogonadismo hipogonadotropo		15	20		26						3	
Hipomagnesemia					8		1					



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIATRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑON	NIÑO JESUS	PRINCIPE ASTURIAS	RAMON Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Hipomagnesemia con Hipercalcemia					8							
Hipopituitarismo			49	1	6			18			8	
Hipoplasia de nervios ópticos			2									
Hipoplasia mandibular asimétrica			1									
Hipoplasia suprarrenal		2			3							
Hipoplasia suprarrenal congénita(forma clásica)			2									
Hipoplasias cerebelosas			4						2			
Hipoprosencefalias												
Hipotonias congénitas musculares					2							
Hipotirosis			1									
Histidinemia					1							
Histiocitosis X		12	1		4			6				
Holoprosencefalias			2		1		25	3				5
Homocistinuria clásica												1
Ictiosis Vulgar			5		10							
IDCS-Deficit de ADA (Inmunodeficiencia combinada severa)					3							
IDCS-HLA II (Inmunodeficiencia combinada severa)					2							
IDCS-Omen (Inmunodeficiencia combinada severa)					1							
Infección congénita por citomegalovirus			3								3	27
Infecciones conatales (toxoplasmosis)											4	8
Inmunodeficiencia Combinada Severa (IDCS)		2			19-2							
Inmunodeficiencia Variable Común					1-6							
Insensibilidad a andrógenos					13							
Insuficiencia córtico-suprarrenal								14				
Insuficiencia suprarrenal crónica			18									
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa				13				1				
LCHAD					1							

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Lentiginosis	2				390							
Leucemia linfocítica crónica		5										
Leucemia mielomonocítica juvenil		43				7	3			1		
Leucodistrofia Austin												1
Leucodistrofia Metacromática					2							3
Leucodistrofia sudanofila												2
Leucodistrofia(Krabbe)											3	4
Leucoencefalopatía			3									
Linfagiolomiotosis											1	
Linfangiectasia intestinal					10							
Linfohistiocitosis Hemofagocítica Familiar			1									
Linfomatosis familiar			6									
Linsencefalías			1		4				1			8
Lipodistrofias					3							
Lipomas cerebrales					6			2				8
Lupus Cutáneo/ Sistemico familiar			1									
Lupus Eritematoso Discoide				1	4							
Lupus Eritematoso Sistemico					30-271			2				
Macrocefalias					45						30	18
Malformaciones aisladas												31
Malformaciones arterio venosas		31			13						2	
Malformaciones de fosa posterior		57									5	
Malformaciones del sistema nervioso											40	
Malformaciones medulares (otras)		15										
Mastocitosis			12		6-70							
Mastocitosis sistémica					15							
MAV angiomias cerebrales								19			2	37
MAV angiomias medulares												2
MCAD					1							
Mediastinitis fibrosante												5
Megalencefalia-Leucodistrofia quística					1							
Melanoma			4									



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Melanosis neurocutánea de Touraine (Síndrome neurocutáneo)		12			2							2
Men Tipo I			7					6				
Men Tipo II			2					3				
Meningitis Neonatal											10	35
Meningitis tuberculosa								2				24
Mesotelioma pleural												8
Miastenia Gravis	120		1		51			40				12
Miastenia neonatal transitoria							2					2
Miastenias congénitas	4	7			3-2						1	
Miastenias gravis infanto juvenil	1	10										
Microcefalia Vera y asociada					3							35
Microgirias			7								4	
Mielomeningocele					130							
Migraña (sin aura y con aura)	1000			100								
Migraña hemipléjica familiar		5							3			
Miocardiopatía dilatada												
Miocardiopatía Hipertrofica Metabólica			1									
Mioclonías palpebrales con ausencias		5										
Mioclonías periorales con ausencias		5										
Mioclonías y Acidosis Láctica			1									
Miopatía con cuerpos de inclusión y enfermedad de Paget			1									
Miopatía Emery-Dreifuss (Miopatía Cinturas)	1											1
Miopatías (otras)	40		3	7				50				4
Miopatías congénita con cores centrales			1									3
Miopatías congénita DC/TF	2										1	13
Miopatías congénita Multicore					1							5
Miopatías congénita Nemalíticas	2				5		5					6
Miopatías congénita Predominio fibras tipo 1												6
Miopatías congénitas	6	15		10	15						1	9

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESÚS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Miopatías Metabólicas	5				4			10				
Miopatías mitocondriales puras	14		1-2	20	2-21			3				12
Miopatías víricas (Miopatia inflamatoria)											21	10
Miopática congénita minicore	2		1									
Miotonia congénita (Thomsen)	9-6	5	2		2		5	2	1			5
Miotomías congénitas					1							
Mucopolidiosis IIB/ IIIA								2				
Mucopolisacaridosis					5		1					11
Mujer 46 xxx			1									
Mutaciones de la subunidad ácido lábil (ALS)		3			3							
Mutaciones en gen GHI		6			5							
Mutaciones en gen GHR		7			4							
Mutaciones en gen GHRHR		3			4							
Narcolepsia		7			3-50			3				
Narcolepsia cataplejía							2	1				
Nefromptosis juvenil					37							
Neurinoma del Acústico				1				40				
Neurofibromatosis			4-16		27	11-18		35			30	
Neurofibromatosis de Von Recklinghausen			4		48-10		40					
Neurofibromatosis Tipo 1	1-8	191	10-24	62-67	73	2		3	6	4	30	56
Neurofibromatosis Tipo 2			1		3-1				2		2	4
Neuropatía motora multifocal	12				2							
Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	14		5		32						15	40
Neuropatías (Otras)			1									
Neuropatías Dejerine-Sottas (Síndrome)												3
Neuropatías hereditaria por sensibilidad a la presión	2-18	7	1		25			6				
Neuropatías hereditarias sensitivo autonómicas	3	5			4							
Neuropatías hereditarias sensitivo motoras		51			3			2				47
Neuropatías periféricas (Hereditarias-Adquiridas)	100			15								
Neuropatías Tomacular	18											3





ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Neuropatías Tóxicas medicamentosas	10											24
Neutropenia cíclica severa			1									
Nevo pigmentado epidérmico lineal							2					
Nevus atípico			10									
Nevus de Ito					2							
Nevus Gigante Congénito			3		60							
Nevus sebáceo de Jadassihon	1	5	2		3		6					
Obesidad monogénica		3			3			1			80	
Oftalmoplegia externa progresiva	10				21							
Oncocercosis medular (Parasitosis)												1
OPCAS (Enfermedad Degenerativa)								2				5
Opsidomus mioclonus		16			1			1				
Osteocondromatosis múltiple					5							4
Osteogenesis imperfecta		1	1	1-1	37	1-1	1	65-10	5		65	12
Osteoma osteoide			1					10			5	
Osteonecrosis								20			40	
Osteopetrosis					2							
Otras anomalías cerebrales							6					
Otras asociaciones sindrómicas												17
Otras cromosopatías de autosomas		235										
Otras cromosopatías de los gonosomas		21										
Otros retrasos posiblemente ligados a X	1				32							23
Otros Síndromes Cardíacos												
Otros síndromes del espectro crisis febriles plus	201	38										
Otros tumores del área hipotálamo-hipofisaria		25										
Pandás			1					4				
Panhipopofituitarismo			4-49					3-17			4	
Paquigiria											3	23
Paquioniquia Congénita			2									
Paraganglioma familiar			1									

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Parálisis cerebral infantil asociada a diplejía espástica	15		3								15	
Parálisis de Erb	12		2		6			5			10	
Parálisis periódicas	7	5		5								
Paramiotonias	3	2										
Paraparesia espástica familiar	28		1-1		3-23	1-13	4		1			10
Parkinsonismo infantil juvenil	10	3										
Patología de los neurotransmisores	3	5										
PDH					1							
Penfigo vulgar			3		1							
Penfigoide ampollar					1							
Penfigoide bulloso					1							
Plicodisostosis					1			1				
Pindoxin dependencia		7										
Piruratoquinas						6						
Pitiriasis Rubra-Pilaris			2								30	
Plaiocefalia					20							
Poliangeitis Microscopica					1			2				
Polimicrogrias		37			3							27
Polineuropatía Aminóidea	24		1									
Polineuropatía Desmielinizante				1	5			5				
Polineuropatías					22							
Polineuropatías hereditarias sensitivo motoras			15				10				15	
Polidistofias		6										
Poliquistosis Renal			1									
Poliquistosis Renal Autosómica dominante			10		46				1		15	
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva			2		65							
Porencefalías	10	47	9								10	
Porfiria					34							
Porfiria aguda de Doss				1				1				
Porfiria aguda intermitente			1	4				4				
Porfiria cutanea tarda			6	93				5	5			
Porfiria hepatica-variegata				4				1				
Poroqueratosis actínica			2									
Primer arco incompleto (Síndrome Malfornativo)												8



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Proctocolitis idiopática y hemorrágica		60						1				
Prolactinomas			58									
Pseudohipoparatiroidismo		1			12			2			6	
Pseudohipoparatiroidismo		5			1			3			2	
Pseudotumor cerebral	10		5		3			4				
Pseudoxantoma Elástico			3					2				
Pubertad precoz central		50			13						1	
Pupila de Adie					1							
Púrpura de Schönlein Henoch					150			7-15			20	
Púrpura trombocitopénica idiopática (Enfermedad de Werlhof)								10-50				
Queratodermia			5									
Quieste pineal			4								10	
Quiestes de Tarlov (Quiestes Aracnoideos)		49		2				14		2	40	
Quiestes Hidatídicos cerebrales (Parasitosis)												3
Raquitismo hipofosfémico renal			1								2	
Reflujo vesicoureteral familiar					83						1	
Retinitis pigmentaria								1-6				
Retraso mental asociado a inversión paracéntrica del cromosoma 9			1									
Retraso mental de posible causa genética					1021						80	
Retraso mental ligado al X					126							14
Retrasos mentales dismórficos					327						40	145
Riñón en herradura			1		14			20			5	
Sarcoma de Swing								2				
Schwannomatosis Multiple			1									
Síndrome de Debre- Detoni-Fanconi (Cistinosis)					2-6							
Síndrome 22q11					121							
Síndrome Acrocalloso			1		3							
Síndrome alcohólico fetal			1		11		13				20	
Síndrome autoimmune poliglandular					2							

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE MARAÑÓN SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GRIGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de Aarskog-Scott					2							
Síndrome de Adams Oliver			1		11							
Síndrome de Alcardi	1	45	1		1	2					2	9
Síndrome de Alcardi Goutières (Leucodistrofia)					2	2-6						2
Síndrome de Alagille					45			1	1			2
(Síndrome de Watson-Miller)												
Síndrome de Alexander			1								10	
Síndrome de Alport												
Síndrome de Alstrom		1										
Síndrome de Angelman (Cromosomopatía)	2		1		24	2					1	5
Síndrome de Aorta Media					7							
Síndrome de Apert (Acrocéfalo sindactilia tipo I)				2	27	1	9			2		5
Síndrome de Arnold Charí (hay 2 tipos I y II)	1		2		15			12	1		15	28
Síndrome de Asperger	41	35	6		27		34	5	2		5	
Síndrome de Axenfeld-Rieger					4							
Síndrome de Banayan-Riley-Ruvalcaba					7				1			
Síndrome de Bartter			1		26		2	1				
Síndrome de Beals					1							
Síndrome de Beckwith Wiedemann		1	2-1		126			1		1-2		11
Síndrome de BEHR (Atrofia óptica)					2			1	2		1	
Síndrome de Binder (Máxilo-nasal)												3
Síndrome de Birt-Hogg-Dubes			1-1									
Síndrome de Blackfan-Diamond (Anemia)		2			2							
Síndrome de Bielefarfimosis					7			1			1	
Síndrome de Bloom												
Síndrome de Blue-Rubber-Bled nevus			5									
Síndrome de Bowen								4				
Síndrome de Budd Chiari				4	6			6				
Síndrome de Byler (Colestasis intrahepática familiar)												1



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de Charge (Asociación Síndromica)					13							21
Síndrome de Churg Strauss	2			4	1							
Síndrome de Claude Bernard-Horner	2				3							
Síndrome de Cogan								1				
Síndrome de Cohen		2			1	1						
Síndrome de Cornelia de Lange			1		2-1							6
Síndrome de Costello		2			7							
Síndrome de Crigler-Najjar (Déficit glucuronil transferasa)					5							
Síndrome de Crouzon/ Enfermedad de Dent					56	1	2		1			15
Síndrome de Cunnis				2								
Síndrome de Cushing		6	16						14			
Síndrome de Dandy Walker			3		7		12					8
Síndrome de Debre-Fibiger (Hiperpl. supr.cong.no clás.déf21 hidrox)			1				5	20	2		1	
Síndrome de Dennis- Drash					7							
Síndrome de Di George		4			123				10		2	
Síndrome de Doose (Epilepsia mioclónica asiática)		9			3		1				1	
Síndrome de Down	3-2	1105	3-2		1123	26		20	70		14	144
Síndrome de Dravet (Epilepsia mioclónica severa)		29	1-2		5	5	2				4	
Síndrome de Dress			2	10								
Síndrome de Dubowitz					3	1						
Síndrome de Dyggve-Mielchior-Clausen					2		1					
Síndrome de Edwards (Trisomía 18)					65				2			
Síndrome de Ehlers Danlos (Cutis Laxa)			1-2		21-1		1				1	9
Síndrome de Ellis Van Creveld					8							
Síndrome de Epilepsia benigna occipital de Panayiotopoulos		25									10	
Síndrome de Esclerosis tuberosa	4		2		7						2	41
Síndrome de Fanconi- Zinsser (Disqueratosis congénita)		1										

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de fatiga crónica	6				20							
Síndrome de Foster- Kennedy								1				
Síndrome de Gardner( Poliposis adenomatosa familiar)	4	7	1						5			
Síndrome de Ceavons( Epilepsia con ausencias mioclónicas)										5		
Síndrome de Gilbert	30		3-7	5	2-10		41	>200 10	75		20	
Síndrome de Gilles de la Tourette							1					
Síndrome de Gittelmann					12							
Síndrome de Godhan					65							
Síndrome de Goldenhar					7			1-1	2			13
Síndrome de Gómez-Lopez-Hernández					1							
Síndrome de Goodpasture								1				
Síndrome de Gorlin		5	3-5		1			15	1			
Síndrome de Gougerot												
Síndrome de Guillain- Barré( Enfermedad autoinmune)	10			1	4			11			1	45
Síndrome de Hallervorden Spatz	16-2	3					2					
Síndrome de hemiparálisis corporal	51	9			23							
Síndrome de Herdfort( Fiebre ureoparotidea)					5							
Síndrome de Hermansky Pudlak					2							
Síndrome de hiper IgE y IGM					6							
Síndrome de hiper IGM			2		1						2	
Síndrome de Hipercrecimiento					928							
Síndrome de Hiperfibrinolisis					2							
Síndrome de Hiperlixiitud					14			100				
Síndrome de Hipomelanosis de Ito( Síndrome Neurocutáneo)		35	3	5	14		7	1				4
Síndrome de Holt-Oram( Displasia atriodigital)			2						2			
Síndrome de Hunter( Mucopolisacaridosis tipo II)					2	3		1	2			
Síndrome de Hurler( Mucopolisacaridosis tipo I)					1	1			2			
Síndrome de Imerslund-Gräsbeck											1	



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESÚS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de incisivo central único		3			4							
Síndrome de Incontinencia Pigmentada (Síndrome neurocutáneo)	3	29	2-1		12		1				1	2
Síndrome de Jacobsen									1			
Síndrome de Janz (Epilepsia mioclónica juvenil)											15	30
Síndrome de Jeavons	7											
Síndrome de Johanson-Blizzard			1		1							
Síndrome de Joubert			1		2							
Síndrome de Kabuki					4							
Síndrome de Kallmann (Síndrome de Morsier tipo II)			3-1		16			1	1			
Síndrome de Kasabach-Merritt											1	
Síndrome de Kawasaki					6			3			23	
Síndrome de Kearns Sayre (Enfermedad Metabólica)	1				1						1	2
Síndrome de Keutel					1							
Síndrome de Kinsbourne												4
Síndrome de Kleine Levin						1						
Síndrome de Kliefelter (Cromosopatía 47 XYY)		12	4-9		108	5		5-20			2	24
Sinostosis cervical (congénita)					4			1			4	13
Síndrome de Klippel Trenauay		6			14			3				
Síndrome de Kostmann (Agranulocitosis congénita infantil)	2											
Síndrome de Kuzniecky					1							
Síndrome de Landau Kieffner (BPCOS-Afasia adquirida epiléptica)	2-1	12	5		5			3			3	
Síndrome de Larsen (Enferm. De Sinding Larsen Johansson)												
Síndrome de Larson			2					109				
Síndrome de las Uñas amarillas												
Síndrome de Laurence-Moon-Biedl Bardet		1			3			1				

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de Legeume (Mauilido de Gato)					23				3		3	
Síndrome de Leigh			1		2	3						
Síndrome de Lennox-Gastaut( Síndrome epiléptico)	2-8	15	1		10		4	2			2	48
Síndrome de Leopard												
Síndrome de Lesch Nyhan( Enferm. Metabólica)	1				18			1				2
Síndrome de Li-Fraumeni					1							
Síndrome de Lousi Bar											1	
Síndrome de Lowe (Enfermedad)		2			6							
Síndrome de Lynch			1		8						2	
Síndrome de Lynch			63					25	25			
Síndrome de Marfan	3	5	1-3		43-1	2	3	11-2	8		2	15
Síndrome de Marshall											8	
Síndrome de Mauriac (Glucogenosis II)	2	2										
Síndrome de Maxilo-nasal de Binder												3
Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Mausser		2			1	1						
Síndrome de McCune Albright( Displasia Fibrosa Polioística)		2	1		4							
Síndrome de McLeod( Síndrome de Swyer-James)	6	4			3-1							
Síndrome de Melas					4-8							
Síndrome de Menkes( Enfermedad Metabólica)												2
Síndrome de Merrf					5							1
Síndrome de Miller Dieker( Agiria-Paquiçiria)					2				1			2
Síndrome de Moebius-Wöblus (Aplasia nuclear congénita)		9			2-1							
Síndrome de Morsier( Displasia septo-optica)												
Síndrome de Moyamoya					1						1	
Síndrome de Muenke					27							
Síndrome de Munchausen												1





ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESÚS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de Noonan( Síndrome de Turner masculino)		21	5-3		47-1	3	1	5-2				20
Síndrome de Norrie( Atrofia Bulbar hereditaria)			1									
Síndrome de Oculo Cerebro Renal					2							
Síndrome de Ohtahara( Encefalopatía epiéptica infantil precoz)	1	7			1						1	5
Síndrome de Ondina					13							
Síndrome de Opitz					2			1				
Síndrome de Orbelli					1							
Síndrome de Oro-facio-digital					4							
Síndrome de Pallister- Killian( tetrasomía 12P en mosaico)					5	4						
Síndrome de Pancoast( Síndrome de Tobías)				8	5			15				
Síndrome de Parry Romberg		9			1							
Síndrome de Pascual- Castroviejo tipos I- II (Displasia Cerebrotorácica)					2							
Síndrome de Patau(Trisomía del 13)					49				1			
Síndrome de Pendred			2									
Síndrome de Pfeiffer( S.Noack- Acrocefalosindactilia tipo V)					31							3
Síndrome de Pierre Robin					21		2	2	2			15
Síndrome de Poems								2				
Síndrome de Poland			3		10			1	1		4	
Síndrome de Postpolio								10				
Síndrome de Prader Willi( Cromosomopatía)	14	8	5	24	54	4	1	3-1	3		3	18
Síndrome de Proteus( Lipomatosis múltiple)	3	3			7							
Síndrome de Rabson Mendenhall								1				
Síndrome de Rasmussen- Kojewnikov( Encefalitis crónica)	3	8									1	
Síndrome de regresión caudal	1	8			4							

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de resistencia a hormonas tiroideas		2	1									
Síndrome de Rett	3-2	25			5	5	1	1			1	9
Síndrome de Rett												
Síndrome de Richner-Hanhart( Tirosinemia tipo II)					24							
Síndrome de Robinow( Enanismo de Robinow)			1		2							
Síndrome de Rothmund-Thomson					3							
Síndrome de Rotor								1				
Síndrome de Rubinstein Taybi			1		16	2			1			9
Síndrome de Saethre- Chotzen( Acrocefalosindactilia tipo III)					32							2
Síndrome de Sanfilippo( Mucopolisacaridosis tipo III)						3						
Síndrome de Sheehan( Hipopituitarismo puerperal)			2									
Síndrome de Shrinke					1							
Síndrome de Silver Rusell		2	3		43	1			1		1	5
Síndrome de Simpson-Golabi- Behmel( Displasia gigantismo)					29							1
Síndrome de Sjögren Primario					102							
Síndrome de Smith Lemli Opitz	4	4			4		2	1			1	
Síndrome de Smith Magenis			1		16							4
Síndrome de Sotos( Gigantismo cerebral)		4	2		322		1				1	9
Síndrome de Sprintzen-Golberg												4
Síndrome de Stevens- Johnson( Necrolisis epidérmica tóxica)			6									
Síndrome de Sticker( Oftalmoartropatía)			2		17							
Síndrome de Still-Chauffard- Felty					2			4				
Síndrome de Stilling Turk Duane					3			2				
Síndrome de Strümpell-Lorrain( Paraparesia espástica hereditaria)	3-19	11	1		2							
Síndrome de Sturge-Weber( Síndrome neurocutáneo)	2	15	1		5	1	5	1			35	10



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESÚS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome de Treacher- Collins( disostosis mandibulofacial)					6							8
Síndrome de triple X		5			15	4			15		1	
Síndrome de Turner		40	7-2	19	129	2	9-1	10-2	10		4	36
Síndrome de Usher- Hallgren					6							
Síndrome de Van der Knaap					1							
Síndrome de Vater( Asociación Sindrómica)					21						1	7
Síndrome de vómitos cíclicos		15										
Síndrome de Von Hippel Lindau( Síndrome Neurocutáneo)	4-8	3	4-9	43	7	8		12		4		2-3
Síndrome de Waardenburg					8							4
Síndrome de Wágr					12							
Síndrome de Walker Warburg( Disgenesia cerebro-ocular)					2							4
Síndrome de West		79	5		15		7				5	120
Síndrome de Wiedeman- Beckwith												13
Síndrome de Wikott-Aldrich					3						1	
Síndrome de Williams Beuren		7	2	2	76-4	8		1	1			
Síndrome de Wiskot- Aldrich					3							
Síndrome de Wolff Parkinson White( Síndr. Preexcitación)					40			1				
Síndrome de Wolff-Hirschorn( Delección cromosómica 4P)					16						1	
Síndrome de Wolfram- Didmoad			2					1				
Síndrome de X Frágil (Cromosopatía)	2	31	1-6		2	5		5	10		4	14
Síndrome de Young- Simpson( Hipotiroidismo Congenito)		24									4	
Síndrome de Zellweger												
Síndrome de Zöllinger-Ellison		3		5				1				
Síndrome del área dermatológica (síndr. malformativos)	191	51										
Síndrome del área maxilofacial (síndr. malformativos)		33										
Síndrome del cromosoma 15 por delección-duplicación						5						

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLÍNICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCÓN	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLÍNICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Síndrome Fronto nasal malformativo												4
Síndrome Genitourinarios (sindr. malformativos)	243	23										
Síndrome hemolítico uremico atípico con mutaciones genéticas					12							
Síndrome hidantónico			1									
Síndrome Hipereosinofílico			3		2							
Síndrome Nefrótico familiar					6							
Síndrome Nefrótico filandes					11							
Síndrome Oculo-dento-digital												2
Síndrome Oro-facio-digital												2
Síndrome PHACES	27	34									1	
Síndrome Poliglandular autoinmune			10									
Síndrome Trico-rino-falángico												2
Síndrome Vacter/( Asociación sindrómica)												2
Síndrome Vater/Vacterl/Vaters(Cie:759.89)					13							9
Síndrome Vacterl/Vacterl/Vaters(Cie:759.89)												
Síndrome Vacterl/Vacterl/Vaters(Cie:759.89)								1-4	50		1	
Síndrome CDG		5										
Síndromes cromosómicos por microdelecciones							8		30			
Síndromes del área ORL (sindr. malformativos)	223	21						2				
Síndromes digestivos	506	25										
Síndromes Espino-Cerebelosos	9	16										
Síndromes Esqueléticos (sindr. Malformativos)	580	61										
Síndromes malformativos (varios)						30	24					
Síndromes neurocutáneos sin filar; otros (tipo Abduat-Davis)	4	6					6				36	
Síndromes oculares	33	39										
Sinostosis radiolunar con trombopenia		1										
Siringomielia	4-10	27			2		10	220			1	16
Sistémicos/Polimalformativos	2	152										



ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS LAS CIFRAS DE MARAÑÓN SE PRESENTAN EN COLOR ROJO	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Situs Inversus Cardiopatía	6		2									
Soroqueratosis mibelli			2									
Suprarenalectomía bilateral			6									
Talasemia intermedia	1			1	12							
Talasemia Mayor				4	5							
Talasemia Minor				1	17			500			20	
Talasemias heterozigotas		30										
Talla baja por alteración del Shox					46		10					
Tetralogía de Fallot					156							
Tirosinemia Tipo I					7						2	
Torticollis (Sandifer)											5	10
Translocación cromosómica familiar			1									
Transposición de Grandes Vasos					45							
Trastorno del desarrollo del lenguaje				150								
Trastorno del movimiento cuadros mixtos secundarios												22
Trastorno desmielinizantes	600			40								
Trastorno generalizado del desarrollo			7		235						60	
Trastorno generalizado del desarrollo (espectro autista)				75								
Trastorno por déficit de atención hiperactividad	30		2	500								
Trastornos de la diferenciación sexual		10									1	
Trastornos de purinas pirimidinas		5										
Trastornos del espectro autista	285	451		75	45						65	
Trastornos miotónicos			1								2	
Tromboastenia de Glanzmann					2							
Trombocitemia esencial		3										
Trombofilia Hereditaria			1									
Trombopatía constitucional					50							
Trombopenia inmune crónica		42										
Trombosis venosa												15
Trombosis venosa perinatal												22
Tumores de plexos					2							2
Tumores medulares												65

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

ENFERMEDADES RARAS Y SINDROMES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS (LAS CIFRAS DE ADULTOS SE PRESENTAN EN COLOR ROJO)	GREGORIO MARAÑÓN	NIÑO JESUS	PRÍNCIPE ASTURIAS	RAMÓN Y CAJAL	LA PAZ	CLINICO SAN CARLOS	FUNDACIÓN ALCORCON	SEVERO OCHOA	MOSTOLES	CLINICA PUERTA HIERRO	GETAFE	12 OCTUBRE
Tumores neuroendocrinos gastroenteropancreáticos			17									
Tumores sistema nervioso cerebrales (0-2 años)				20								40
Tumores suprarrenales		5			3			90				
Tumores tiroideos		15			10			257				
Váron XX							1		2			
Vasculitis Necrosante Generalizada					23			15				
Vasculitis Predominante Cutánea					10							
Ventriculo único					6							
Vértigo asociado a bucle de arteria cerebelosa postero-inferior			1									
Whipple				4								
X Frágil tipo E					28	1					4	
Xerocitosis					1	8						

## Anexo 5

### Resumen de datos macro descriptivos de las Enfermedades raras en la CM

Número de ingresos "con"\* Enfermedades Raras según grupo de enfermedades y año. Comunidad de Madrid. 1998-2007

Capítulo CIE 9	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	1998-2007
Endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad	2341	2579	3516	3994	4306	4495	4870	5107	5336	6204	42748
Sangre y órganos hematopoyéticos	3888	3749	4672	5101	5357	5504	5977	6417	6629	7961	55255
Trastornos mentales	2185	2593	3173	3552	4088	4380	4722	5288	5772	6775	42528
Enfermedades del Sistema Nervioso y órganos sensoriales	12412	13312	15279	16807	17574	19125	20365	22709	23745	27022	188350
Enfermedades del aparato circulatorio	74148	79047	91633	96474	101733	107801	116119	124022	128657	139945	1059579
Enfermedades del aparato respiratorio	2025	2076	2339	2268	2364	2284	2312	2405	2518	2544	23135
Enfermedades del aparato digestivo	9500	10318	12119	13036	13579	14133	15485	16248	17105	18684	140207
Enfermedades del aparato genitourinario	3171	3484	3917	4074	4424	4682	4898	4945	5205	5739	44539
Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	486	493	539	524	529	554	590	589	649	714	5667
Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	5747	6117	7804	8562	9199	10054	11186	12693	13002	14897	99261
Total Enfermedades Raras	101400	106847	122999	129158	135377	141976	152218	161929	167456	181798	1401158

\* Los ingresos "con" ER son los que tienen el código de ER en diagnóstico principal o en cualquier posición de los diagnósticos secundarios.



## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Número de ingresos por\* Enfermedad Rara según el grupo de enfermedad y año. Comunidad de Madrid. 1998-2007

	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	1998-2007
Endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad	851	850	952	928	847	938	1007	934	933	1058	9298
Sangre y órganos hematopoyéticos	709	618	663	682	701	739	733	809	794	799	7247
Enfermedades del Sistema Nervioso y órganos sensoriales	3171	2857	3055	3422	3280	3139	3290	3356	3377	3465	32412
Trastornos mentales	285	278	295	338	342	352	343	383	344	384	3344
Enfermedades del aparato circulatorio	6341	6183	7090	7651	7997	7995	8284	8674	8824	9408	78447
Enfermedades del aparato respiratorio	986	991	1077	1106	1149	1116	1096	1089	1127	1172	10909
Enfermedades del aparato digestivo	2683	2849	3278	3351	3340	3337	3795	3932	4057	4057	34679
Enfermedades del aparato genitourinario	627	572	611	658	663	613	724	669	743	795	6675
Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	127	134	133	122	123	138	134	119	153	114	1297
Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	1211	1133	1192	1140	1197	1203	1321	1322	1305	1503	12527
Total ER	16991	16465	18346	19398	19639	19570	20727	21287	21657	22755	196835

\* Los ingresos "por" ER son los que tienen el código de ER en diagnóstico principal.





Número de ingresos por\* Enfermedad Rara según grupo de enfermedad, sexo, edad media y estancia media.  
Comunidad de Madrid. PERIODO 1998-2007

Capítulos CIE 9	SEXO		Total	EDAD MEDIA		ESTANCIA MEDIA	
	Hombre	Mujer		Media	Desviación típica	Media	Desviación típica
Endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad	3916	5382	9298	40,97	26,231	9,97	15,160
Sangre y órganos hematopoyéticos	3541	3706	7247	36,7	29,985	9,38	11,984
Trastornos mentales	1930	1414	3344	45,12	25,562	19,76	41,166
Enfermedades del Sistema Nervioso y órganos sensoriales	14866	17546	32412	49,17	24,036	9,08	20,755
Enfermedades del aparato circulatorio	40688	37759	78447	67,6	17,717	10,83	14,872
Enfermedades del aparato respiratorio	8092	2817	10909	43	23,287	10,29	11,132
Enfermedades del aparato digestivo	21640	13039	34679	57,29	18,889	11,85	14,005
Enfermedades del aparato genitourinario	4502	2173	6675	45,82	23,037	8,12	11,353
Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	703	594	1297	58,49	21,182	10,09	12,245
Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	4794	7733	12527	44,89	23,437	8,8	13,881
TOTAL ENFERMEDADES RARAS	104672	92163	196835	56,36	23,546	10,53	16,299

\* Los ingresos por ER son los que tienen un código de ER en diagnóstico principal

## Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Número de ingresos "con" Enfermedades Raras según grupo de enfermedades y proporción que representan los ingresos "por" ER sobre el total de ingresos con ER

Capítulos CIE 9	SEXO			% con ER en diagnóstico principal	EDAD		ESTANCIA		
	Hombre	Mujer	Ambos		Media	Desv Típica	Suma días	Media	Desv Típica
Endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad	22093	20655	42748	21,8	56,71	26,242	567659	13,28	18,352
Sangre y órganos hematopoyéticos	27591	27664	55255	13,1	52,78	26,402	718297	13,00	18,609
Trastornos mentales	19557	22971	42528	7,9	69,83	23,183	616265	14,49	25,859
Enfermedades del Sistema Nervioso y órganos sensoriales	88369	99981	188350	17,2	66,02	23,145	2406131	12,77	20,943
Enfermedades del aparato circulatorio	505734	553845	1059579	7,4	71,33	13,983	12206449	11,52	15,034
Enfermedades del aparato respiratorio	17123	6012	23135	47,2	52,07	24,672	395082	17,08	25,015
Enfermedades del aparato digestivo	85024	55183	140207	24,7	61,16	18,185	1937867	13,82	16,460
Enfermedades del aparato genitourinario	25881	18658	44539	15,0	58,86	20,643	541433	12,16	16,380
Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	2508	3159	5667	22,9	57,54	22,116	62875	11,09	14,117
Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	30895	68366	99261	12,6	65,17	20,124	1335821	13,46	20,720
TOTAL RARAS	692588	708570	1401158	14,0	67,10	18,613	16464663	11,75	16,296

\* Los ingresos "con" ER son los que tienen el código de ER en diagnóstico principal o en cualquier posición de los diagnósticos secundarios



## Periodo 1998-2007 Ingresos hospitalarios con ER por 10.000 habitantes

	TOTAL ER	Endocrinas, de la nutrición y trastornos de la inmunidad	Sangre y Órganos Hematopoyéticos	Trastornos Mentales	Sistema Nervioso y Órganos Sensoriales	Enfermedades del Aparato Circulatorio	Aparato Respiratorio	Aparato Digestivo	Aparato Genitourinario	Piel y Tejidos Subcutáneos	Aparato Muscular y Esquelético y de los tejidos conectivos
1. ANDALUCÍA	212,18	4,94	8,08	6,25	24,90	160,21	3,49	22,44	6,27	0,68	11,97
2. ARAGÓN	353,69	11,78	11,52	14,49	58,42	262,15	4,78	34,23	12,43	1,31	27,66
3. ASTURIAS (PRINCIPADO DE)	338,12	7,61	7,27	11,73	44,56	252,12	11,66	34,14	9,96	0,90	23,77
4. BALEARES (ILLES)	218,86	6,49	8,40	5,59	28,67	162,85	4,44	22,44	8,83	0,63	10,72
5. CANARIAS	144,27	3,31	4,67	4,12	16,20	105,45	2,82	14,62	7,39	0,56	7,82
6. CANTABRIA	297,52	7,95	9,61	12,66	33,75	231,17	6,03	22,97	8,18	0,77	18,61
7. CASTILLA Y LEÓN	323,02	8,49	12,69	9,76	49,34	238,17	7,21	32,02	9,86	1,41	23,06
8. CASTILLA - LA MANCHA	290,06	6,31	10,50	11,46	44,27	221,83	3,87	27,22	10,83	0,99	18,04
9. CATALUÑA	292,46	7,64	9,85	8,12	34,08	219,80	5,27	27,27	7,09	0,85	18,09
10. COMUNIDAD VALENCIANA	235,48	4,21	6,50	6,30	27,91	178,29	3,86	21,79	4,29	0,52	11,92
11. EXTREMADURA	274,15	5,27	10,68	7,53	35,17	214,73	3,63	23,08	6,99	1,03	15,52
12. GALICIA	273,77	8,68	8,85	9,70	34,19	204,73	5,08	26,16	8,07	1,08	16,11
13. MADRID (COMUNIDAD DE)	251,42	7,67	9,91	7,63	33,80	190,13	4,15	25,16	7,99	1,02	17,81
14. MURCIA (REGION DE)	257,54	6,00	8,24	8,30	35,92	197,66	4,64	28,40	6,09	0,98	14,37
15. NAVARRA (COMUNIDAD FORAL DE)	288,36	9,47	10,49	8,79	48,39	206,88	5,46	32,07	7,67	1,09	26,44
16. PAIS VASCO	247,84	5,16	7,94	7,04	27,18	178,24	5,11	27,35	4,94	0,58	15,73
17. RIOJA (LA)	308,89	8,60	10,44	8,94	49,43	236,17	4,01	25,81	10,29	0,80	16,66
18. CEUTA	198,63	3,97	10,16	6,46	28,53	136,88	2,66	21,99	7,19	0,52	9,92
19. MELILLA	149,91	5,54	6,90	3,94	18,40	109,41	2,20	10,90	5,95	0,48	10,82

**Gracias  
al Patrocinio de**



MERCK



**Fundación FEDER  
Federación Española de Enfermedades Raras**

**[www.er-es.org](http://www.er-es.org)**