

# 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)<br>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        |
|                     | Cromosopatías                             |
|                     | 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 cardiacas, 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 Cardiaca                                |
|   | 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           |                                       |
|                                 | Unidad de Espondiloartritis         | Síndrome de Felty                     |
|                                 |                                     | Enfermedad de Still del Adulto        |
| Artritis Reactiva               |                                     |                                       |
| Artritis Psoriásica             |                                     |                                       |
| Unidad de enf metabólicas óseas |                                     |                                       |
| Hematología                     | Hemoglobinuria Paroxística Nocturna |                                       |

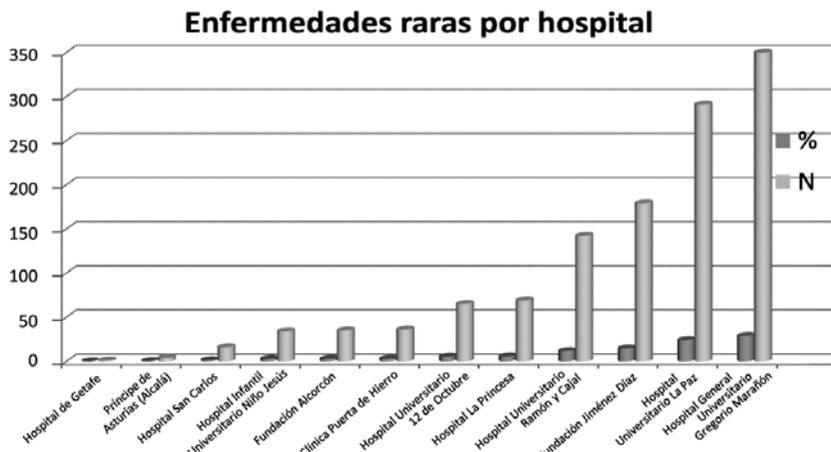
Como se habrá podido observar en alguna de las tablas anteriores, algunos hospitales nos informaron sobre la oportunidad de reconocer la actividad de ciertos servicios sin citar de manera específica ninguna patología.

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<br>(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<br>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<br>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 parapijias 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**

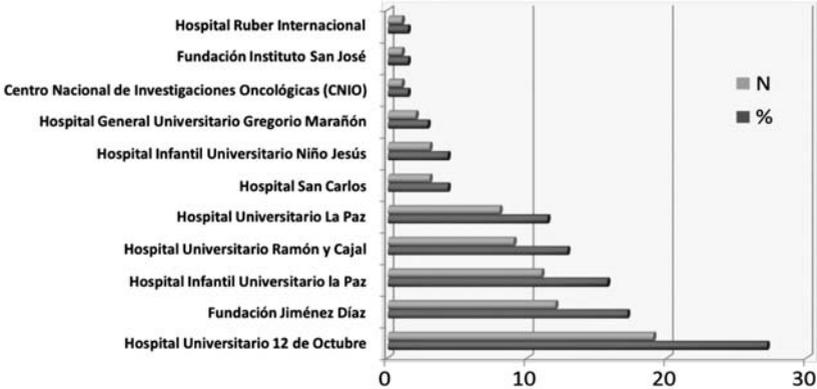
| ENFERMEDAD   | HOSPITAL  |
|--|---|
| Enfermedad de Huntington                                 | Fundación Jiménez Díaz                          |
| Distrofias Hereditarias de Retina                        |   |
| Trastornos distónicos                                    |   |
| Enfermedades Neurodegenerativas                          |   |
| 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 ampollosas 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<br>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                                   | Linfocitosis 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 NACIONAL 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 AUTÓNOMA 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/<br>CENTRO/<br>UNIVERSIDAD                    | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>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/<br>CENTRO/<br>UNIVERSIDAD                      | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>UNIDAD | CIBER   | REDES  | ENFERMEDAD  |
|--|------------------------------------|---------|--|---|
| HOSPITAL GENERAL<br>UNIVERSITARIO<br>GREGORIO<br>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<br>UNIVERSITARIO NIÑO<br>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<br>OCHOA                                 | REUMATOLOGIA                       | CIBERER |  | ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL ASOCIADA A CONECTIVOPATIA  |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO 12<br>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<br>UNIVERSITARIO DE<br>GETAFE                   | OTORRINOLARINGOLOGIA               | CIBERER |  | MECANISMOS DE DIAGNOSTICO NEONATAL  |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO DE<br>LA PRINCESA              | NEUMOLOGIA                         |         | RETIC  | FIBROSIS QUISTICA   |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO LA<br>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/<br>CENTRO/<br>UNIVERSIDAD                  | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>UNIDAD                     | CIBERER | REDES                       | ENFERMEDAD   |
|--|--|---------|-----------------------------|--|
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO LA<br>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<br>MEMBRANOPROLIFERATIVA                                 |
|  | INVESTIGACION  | CIBERER |                             | COLESTASIS INTRAHEPATICA FAMILIAR PROGRESIVA                               |
|  |  |         |                             | SINDROME HEMOLITICO-UREMICO  |
| NEUROLOGIA   |  | RETIC   | ATAXIA CEREBELOSA           |  |
| OTORRINOLARINGOLOGIA/<br>OTONEUROLOGIA               | CIBERER  |         | SCHWANNOMA VESTIBULAR       |  |
| REUMATOLOGIA<br>PEDIATRICA                           | CIBERER  |         | ARTRITIS IDIOPATICA JUVENIL |  |
|  |  |         | DISLIPEMIA                  |  |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO<br>PRINCIPE DE<br>ASTURIAS | OTORRINOLARINGOLOGIA                                   |         | RETIC                       | TRASTORNOS DE LA AUDICION  |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO<br>PUERTA DE HIERRO        | BIOQUIMICA CLINICA                                     | CIBERER |                             | ENFERMEDADES MITOCONDRIALES  |
|  | CARDIOLOGIA  | CIBERER |                             | MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA  |
|  | ENDOCRINOLOGIA<br>EXPERIMENTAL                         |         | RETIC                       | ENFERMEDAD METABOLICA HEREDITARIA  |
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO<br>RAMON Y CAJAL           | ALERGOLOGIA  | CIBERER |                             | ALERGIA A ALIMENTOS NO MEDIADA POR IGE EN LA INFANCIA                      |
|  | ENDOCRINOLOGIA Y<br>DIABETES PEDIATRICA                |         | RETIC                       | INERGEN(INSTITUTO DE INVESTIGACION DE ENFERMEDADES RARAS DE BASE GENETICA) |
|  | GASTROENTEROLOGIA<br>PEDIATRICA Y FIBROSIS<br>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/<br>CENTRO/<br>UNIVERSIDAD        | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>UNIDAD | CIBER   | REDES                     | ENFERMEDAD   |
|--|------------------------------------|---------|---------------------------|--|
| HOSPITAL<br>UNIVERSITARIO<br>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/<br>UNIVERSIDAD  | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>UNIDAD | CIBER   | REDES | ENFERMEDAD   |
|--|------------------------------------|---------|-------|--|
| CENTRO DE BIOLOGIA<br>MOLECULAR SEVERO<br>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<br>INVESTIGACION DE<br>ANOMALIAS CONGENITAS,<br>INSTITUTO DE SALUD<br>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/<br>UNIVERSIDAD   | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>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 ENERGÉTICAS, MEDIOAMBIENTALES Y TECNOLÓGICAS) | 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<br>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<br>DISQUERATOSIS CONGENITA Y ANEMIA APLASICA<br>ENFERMEDAD MITOCONDRIAL<br>SINDROME DE ELLIS-VAN CREVELD<br>DISTROGLICANOPATIA<br>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/<br>UNIVERSIDAD                               | SERVICIO/<br>LABORATORIO<br>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:<br>- 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:<br>- 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 (tumoriales 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, Psiquiatra, 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<br>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<br>(Asociación Española de Extrofia vesical)            | Malformación Congénita Complejo Extrofia Vesical - Epispadias | 25    | 23      | socios<br>48<br>Estim<br>70-<br>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.<br>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<br>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 Torrelavega 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<br>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/<br>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<br>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<br>Neonatología             |
| E07.1           | Síndrome de Pendred   | Gregorio Marañón       | Endocrinología<br>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                                  |
| E26.8        | Síndrome de Bartter  | Ramón y Cajal          | Endocrinología                              |
|              |  | La Paz                 | Nefrología infantil                         |
|              |  | Fundación Alcorcón     | Nefrología                                  |
| E27.1        | Enfermedad de Addison  | Gregorio Marañón       | Nefrología                                  |
|              |  | 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<br>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<br>U. Hematología Clínica |
|                              | Enfermedad de Niemann Pick                | Gregorio Marañón                      | Psiquiatría<br>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<br>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<br>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            | Agenesia 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<br>Hematología              |
|                | Amiloidosis Cardíaca                             | Puerta de Hierro       | Cardiología                            |
| E85.0          | Fiebre Mediterránea Familiar                     | Fundación Jiménez Díaz | Medicina Interna/<br>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 Jiménez Díaz | Pediatría/Genética  |
|              |   | Gregorio Marañón       | Psiquiatría         |
| F95.2        | Síndrome de Gilles de la Tourette                       | Gregorio Marañón       | Psiquiatría         |
|              |   |                        | Neurología          |
|              |   |                        | 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<br>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<br>Ramón y Cajal          | Neurología<br>Genética Molecular            |
| G12.2              | ELA   | 12 de Octubre<br>Gregorio Marañón          | Neumología<br>Neurología                    |
|                    | Enfermedad de Kennedy   | Fundación Jiménez Díaz                     | Neurología/Genética                         |
| G12.8              | Síndrome de McLeod  | Gregorio Marañón                           | Nefrología y Medicina Interna<br>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<br>Fundación Jiménez Díaz | Neurología<br>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<br>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<br>Neurología                       |
|                      |  | Gregorio Marañón       | Neurología                                     |
|                      | Distrofia oculo-faríngea (gen PABP2)             | Fundación Jiménez Díaz | Neurología/Genética<br>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 mastoides (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  | Retinosquisis                          | 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<br>Fundación Jiménez Díaz | Neuropediatría<br>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 calloso                           | 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         | Anomalia 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          | Agnesia 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/<br>Hipocondroplasia Acondroplasia/<br>Osteocondromatosis | Fundación Jiménez Díaz | Pediatría/Genética<br>Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética |
|              | Hipocondroplasia  | Gregorio Marañón       | Endocrinología   |
|              | Síndrome de Saddam  | Fundación Jiménez Díaz | Traumatología/Cirugía Plástica/ y Genética<br>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<br>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<br>Neonatología                |
|                            |  | Fundación Jiménez Díaz                     | Pediatría/Genética<br>Endocrinología/Genética |
|                            | Síndrome de Proteus                                    | Gregorio Marañón                           | Neurología                                    |
|                            | Síndrome de Sotos                                      | Gregorio Marañón<br>Fundación Jiménez Díaz | Endocrinología<br>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<br>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<br>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:

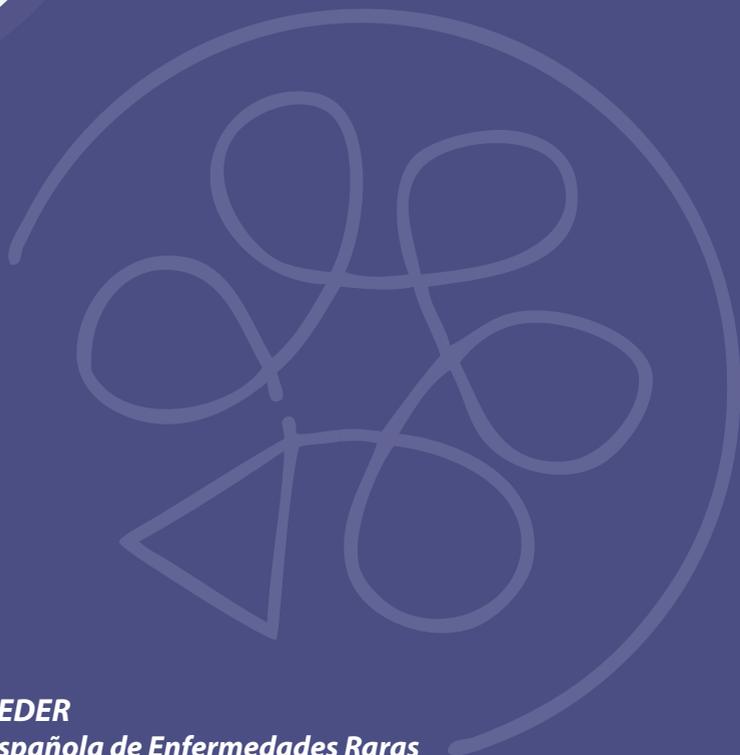
- 1) En primer lugar supone la aplicación de una metodología uniforme para todos los centros, de manera que no se incurre en sesgos de identificación por parte de los observadores y autores del trabajo. Obviamente, pueden existir esos sesgos por parte de las direcciones de los centros, pero ese tipo 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 Alorcón" 100346407) OR AF-ID("Hospital de Alorcón" 106217733) OR AF-ID("Hospital Universitario Fundación de Alorcón" 108402050) OR AF-ID("Fundación Hospital Alorcón" 101418402) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alorcón" 100580100) OR AF-ID("Hospital Fundación de Alorcón" 106401021) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alorcón" 105888014) OR AF-ID("Fundación Hospital de Alorcón" 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  |  |
|                    | Coléstitis 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<br>hipertensión pulmonar<br>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  |
|  | Hiperглиcinemia 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  |
|                     | Miocardopatía 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 aloimmune   |
|                     | 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 minor  |
|                     | 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 Shrinckle   |
|                       | 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 síndromicas    |   |
| 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<br>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/<br>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/<br>OCA2)                     |   |                       |
| Alstrom Síndrome de  |   |                       |
| Amaurosis Congénita de Leber (12 genes,<br>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<br>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/<br>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/<br>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 neurotrofos                       |
|                    | Encefalomiелitis  |
|                    | 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 NemaInica  |
|                    | Miopatías congénita DCTF                                  |
|                    | Miopatías congénita NemaInicas                            |
|                    | 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            |          |                       |        | 4          |
| ACVA no perinatal   |                  |            |                   |             |        |                    |                    |              |          |                       |        | 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 corticossupr.+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          |
| Atrofias espinales adultos   | 87               |            |                   |               | 20     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Ausencia de disferlina   | 3                |            |                   |               | 2      |                    |                    |              | 12       |                       | 1      |            |
| Auscias  | 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 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 |
|--|------------------|------------|-------------------|---------------|--------|--------------------|--------------------|--------------|----------|-----------------------|--------|------------|
| Blefaroespasmos  | 150              |            |                   |               | 200    |                    |                    |              |          |                       | 1      |            |
| Blefarofimosis epicantus inverso BPES  |                  |            |                   |               | 1      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Braquicefalia  |                  |            |                   |               | 7      |                    |                    |              |          |                       |        | 2          |
| Braquidactilias  |                  |            |                   |               | 12     |                    |                    |              |          |                       | 2      |            |
| Bronquitis eosinofílica  |                  |            |                   | 6             | 6      |                    |                    |              |          |                       |        | 10         |
| Cadasi   |                  |            | 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               |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Citruulinemia  | 1                | 1          |                   |               | 1      | 15                 |                    |              |          |                       |        |            |
| 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  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 26         |
| Craneosinostosis primaria  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       | 10     |            |
| 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 prosernecefalización   |                  | 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 piruvatokinas   |                  | 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 ALCORCÓN | 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     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Disretroptosis congénita  |                  |            |                   |               |        | 2                  |                    |              |          |                       |        |            |
| Disfasias mixtas  | 150              |            | 4                 |               |        |                    |                    |              |          |                       | 50     |            |
| Disgenesia gonadal  |                  |            | 3                 |               | 16     |                    |                    | 2            |          |                       |        |            |
| Disgenesia gonadal XI   |                  |            | 2                 |               |        |                    |                    |              | 4        |                       |        |            |
| Dismetrias Oseas  |                  |            |                   |               | 40     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Displasia cortical focal  |                  | 9-27       |                   |               |        | 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            |          |                       |        |            |
| Distrofías de Becker  | 2                |            | 1                 | 15            | 14+2   |                    |                    |              |          |                       |        | 17         |
| Distrofías de Duchenne  | 2                |            | 6                 |               | 36     |                    |                    |              | 2        |                       | 10     | 64         |
| Distrofías Hiper CPKemia  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 10         |
| Distrofías Miocardiopatía + CPK alta  | 5                |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 6          |
| Distrofías 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 angioneurótico adquirido  |                  |            |                   | 3             |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Edema angioneurótico 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 ALCORCON | 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   |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 2          |
| Enfermedad de Fabry  | 1                |            | 1                 |               | 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 |
|--|------------------|------------|-------------------|---------------|--------|--------------------|--------------------|--------------|----------|-----------------------|--------|------------|
| 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 Arce   | 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  |                  |            | 4                 |               | 1      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Enfermedad de Morquio  | 3                |            |                   |               | 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 JESÚS | PRÍNCIPE ASTURIAS | RAMÓN Y CAJAL | LA PAZ | CLÍNICO SAN CARLOS | FUNDACIÓN ALCORCÓN | SEVERO OCHOA | MOSTOLES | CLÍNICA 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 idiópática  |                  |            |                   | 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 JESÚS | PRÍNCIPE ASTURIAS | RAMÓN Y CAJAL | LA PAZ | CLINICO SAN CARLOS | FUNDACIÓN ALCORCÓN | SEVERO OCHOA | MOSTOLES | CLINICA PUERTA HIERRO | GETAFE | 12 OCTUBRE |
|--|------------------|------------|-------------------|---------------|--------|--------------------|--------------------|--------------|----------|-----------------------|--------|------------|
| Ecleriosis tuberosa (Síndrome neurocutáneo)  |                  |            | 6                 | 5             |        |                    | 6                  |              |          |                       |        | 41         |
| Ecleriosis tuberosa con afectación renal   | 1                |            |                   |               | 30     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Eferocitosis   |                  |            |                   |               |        |                    |                    | 4            | 1        | 1                     |        |            |
| Eferocitosis hereditaria   |                  | 8          | 2                 |               | 12     | 18                 |                    | 20-> 500     | 2        |                       | 8      |            |
| Esofagitis crónica y úlcera péptica  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Esofagitis- Gastroenteritis eosinofílica   |                  | 70         | 2                 | 26            | 25     |                    |                    | 20           | 30       | 7                     |        |            |
| Esófago 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 JESÚS | PRÍNCIPE ASTURIAS | RAMÓN Y CAJAL | LA PAZ | CLÍNICO SAN CARLOS | FUNDACIÓN ALCORCÓN | SEVERO OCHOA | MOSTOLES | CLÍNICA 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 Broncoentríca   |                  |            | 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 ALCORCÓN | 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-Déficit 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                |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 1          |
| Leucodistrofia Metacromática  |                  |            |                   |               | 2      |                    |                    |              |          |                       |        | 3          |
| Leucodistrofia sudanofilia  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 2          |
| Leucodistrofia(Krabbe)  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       | 3      | 4          |
| Leucoencefalopatía  |                  |            | 3                 |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Linfagiolomiotosis  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       | 1      |            |
| Linfangiectasia intestinal  |                  |            |                   |               | 10     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Linfohistiocitosis  |                  |            | 1                 |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Hemofagocítica Familiar   |                  |            | 6                 |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Linfomatosis familiar   |                  |            | 1                 |               | 4      |                    |                    |              | 1        |                       |        | 8          |
| Linsencefalías  |                  |            | 1                 |               | 3      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Lipodistrofias  |                  |            |                   |               | 6      |                    |                    | 2            |          |                       |        | 8          |
| Lipomas cerebrales  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Lupus Cutáneo/ Sistemico familiar   |                  |            | 1                 |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Lupus Eritmatoso Discoide   |                  |            |                   | 1             | 4      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Lupus Eritmatoso Sistemico  |                  |            |                   |               | 30-271 |                    |                    | 2            |          |                       |        |            |
| Macrocefalias   |                  |            |                   |               | 45     |                    |                    |              |          |                       | 30     | 18         |
| Malformaciones aisladas   |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 31         |
| Malformaciones arterio venosas  |                  | 31         |                   |               | 13     |                    |                    |              |          |                       | 2      |            |
| Malformaciones de fosa posterior  | 8                | 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         |
| Microgírias   |                  |            | 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 Nemalinicas   | 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 JESUS | 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      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Mucopolisidosis IIIB/ 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             | 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 diplegia espástica   | 15               |            | 3                 |               |        |                    |                    |              |          |                       | 15     |            |
| Parálisis de Erb  | 12               |            | 2                 |               | 6      |                    |                    | 5            |          |                       | 10     |            |
| Parálisis periódicas  | 7                | 5          |                   | 5             |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Paramiotonías   | 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          |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Piruracinas   |                  |            |                   |               |        | 6                  |                    |              |          |                       |        |            |
| Pitiriasis Rubra-Pilaris  |                  |            | 2                 |               |        |                    |                    |              |          |                       | 30     |            |
| Plagiocefalia   |                  |            |                   |               | 20     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Poliangeitis Microscópica   |                  |            |                   |               | 1      |                    |                    | 2            |          |                       |        |            |
| Polimicrogías   |                  | 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 cutánea tarda  |                  |            | 6                 | 93            |        |                    |                    | 5            | 5        |                       |        |            |
| Porfiria hepática-variagata   |                  |            |                   | 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                |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Pseudohipoadosteronismo   |                  | 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 | 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 Aarskog-Scott   |                  |            |                   |               | 2      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Adams Oliver  |                  |            | 1                 |               | 11     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Alcardi   | 1                | 45         | 1                 |               | 1      | 2                  |                    |              |          |                       | 2      | 9          |
| Síndrome de Alcardi Gouières (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  | 2                |            | 1                 |               | 24     | 2                  |                    |              |          |                       | 1      | 5          |
| (Cromosomopatía)  |                  |            |                   |               | 7      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Aorta Media   |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| 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 Babayan-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 Blefarofimosis  |                  |            |                   |               | 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 astática)   |                  | 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 JESÚS | 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   |                  |            |                   | 5             | 2- 10  |                    | 41                 | > 200<br>10  | 75       |                       | 20     |            |
| Síndrome de Gilles de la Tourette   | 30               |            | 3- 7              |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Gittelmann  |                  |            |                   |               | 12     |                    | 1                  |              |          |                       |        |            |
| 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 hemiparéticoa 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        |                       | 15     | 30         |
| Síndrome de Janz (Epilepsia mioclónica juvenil)   |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| 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 Klínefelter (Cromosopatía 47 XYY)   |                  | 12         | 4-9               |               | 108    | 5                  |                    | 5-20         |          |                       | 2      | 24         |
| Síndrome de Klíppel Feil (Sinostosis cervical congénita)  |                  |            |                   |               | 4      |                    |                    | 1            |          |                       | 4      | 13         |
| Síndrome de Klíppel 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 Sínding 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 | CLÍNICO SAN CARLOS | FUNDACIÓN ALCORCÓN | SEVERO OCHOA | MOSTOLES | CLÍNICA 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 Merrif   |                  |            |                   |               | 5      |                    |                    |              |          |                       |        | 1          |
| Síndrome de Miller Dieker( Agiria-Paquigiria)  |                  |            |                   |               | 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 Münchhausen  |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        | 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 epiléptica infantil precoz)  | 1                | 7          |                   |               | 1      |                    |                    |              |          |                       | 1      | 5          |
| Síndrome de Ondina   |                  |            |                   |               | 13     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Opitz  |                  |            |                   |               | 2      |                    |                    | 1            |          |                       |        |            |
| Síndrome de Orbelli  |                  |            |                   |               | 1      |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Oto-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 Retz  |                  |            |                   |               | 24     |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| Síndrome de Richner-Hanhart( Tirosinemia tipo II)   |                  |            |                   |               |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| 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 Sprintszen-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          |                   |               |        |                    |                    | 1            |          |                       |        |            |
| Síndrome del área dermatológica (síndr. malformativos)   | 191              | 51         |                   | 5             |        |                    |                    |              |          |                       |        |            |
| 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 ALCORCON | 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/Vacteri/Vaters(cie:759/89)   |                  |            |                   |               | 13     |                    |                    |              |          |                       |        | 9          |
| Síndrome XYY  |                  |            |                   |               |        |                    |                    | 1-4          | 50       |                       | 1      |            |
| Síndromes 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/Pollimalformativos   | 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 JESÚS | PRÍNCIPE ASTURIAS | RAMÓN Y CAJAL | LA PAZ | CLÍNICO SAN CARLOS | FUNDACIÓN ALCORCÓN | SEVERO OCHOA | MOSTOLES | CLÍNICA 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 genito-urinario                                    | 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)**