

# Enfermedades catastróficas, raras o huérfanas, según Ministerio de Salud

## **Enfermedades catastróficas definidas por el Ministerio de Salud Pública:**

1. Todo tipo de malformaciones congénitas de corazón y todo tipo de valvulopatías cardíacas.
2. Todo tipo de cáncer.
3. Tumor cerebral en cualquier estadio y de cualquier tipo.
4. Insuficiencia renal crónica.
5. Trasplante de órganos: riñón, hígado, médula ósea.
6. Secuelas de quemaduras graves.
7. Malformaciones arterio venosas cerebrales.
8. Síndrome de Klippel Trenaunay.
9. Aneurisma tóraco-abdominal.

## **Enfermedades raras o huérfanas definidas por el Ministerio de Salud Pública; son 106 enfermedades raras o huérfanas.**

- 1 Talasemia
- 2 Otras anemias hemolíticas hereditarias
- 3 Anemia fanconi
- 4 Deficiencia hereditaria del factor VIII- Hemofilia A
- 5 Deficiencia hereditaria del factor IX- Hemofilia B
- 6 Enfermedad de von Willebrand
- 7 Deficiencia hereditaria del factor XI
- 8 Deficiencia hereditaria en otros factores (II, V, VII, X, XIII)
- 9 Hipotiroidismo congénito
- 10 Síndrome de Secreción Inapropiada de Hormona Antidiurética
- 11 Síndrome de Cushing dependiente de ACTH
- 12 Hiperplasia suprarrenal congénita
- 13 Enfermedad de Addison I
- 14 Enanismo tipo Laron: Síndrome de Laron
- 15 Fenilcetonuria clásica
- 16 Albinismo óculo cutáneo -
- 17 Enfermedad de Jarabe de Arce
- 18 Acidemia Isovalérica.
- 19 Adrenoleucodistrofia ligada a X
20. Desórdenes del metabolismo de aminoácidos sulfúreos (Homocistinuria clásica).
- 21 Desórdenes del metabolismo de galactosa: Galactosemia
- 22 Otras esfingolipidosis: Enf de Fabry, Enf Niemann- Pick, Enf Gaucher
- 23 Mucopolisacaridosis tipo I- Hurler.
- 24 Mucopolisacaridosis tipo II- Hunter
- 25 Otras mucopolisacaridosis: MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII, MPS IX
- 26 Desórdenes del metabolismo de lipoproteínas y otras lipidemias (hipercolesterolemia familiar e hiperlipidemias)

- 27 Desórdenes del metabolismo del hierro (Hemocromatosis hereditaria)
- 28 Desórdenes del metabolismo del fósforo (Hipofosfatemia ligada al X)
- 29 Fibrosis Quística con manifestaciones pulmonares
- 30 Fibrosis Quística con manifestaciones intestinales
- 31 Fibrosis Quística con otras manifestaciones
- 32 Amiloidosis sistémica primaria
- 33 Esquizofrenia orgánica de inicio temprano
- 34 Autismo
- 35 Enfermedad de Huntington
- 36 Ataxia Congénita no progresiva
- 37 Ataxia Cerebelosa de iniciación temprana
- 38 Ataxia Cerebelosa de iniciación tardía
- 39 Ataxia Cerebelosa con reparación defectuosa del ADN
- 40 Paraplejia espástica hereditaria: Strumpell Lorrain
- 41 Atrofia Espinal infantil, tipo I (Werdnig-Hoffman)  
Enfermedad de la motoneurona: enfermedad familiar de motoneurona
- 42 Esclerosis lateral amiotrófica, esclerosis lateral primaria, parálisis bulbar progresiva, atrofia muscular espinal progresiva.
- 43 Otras enfermedades degenerativas del sistema nervioso especificadas: degeneración de materia gris, enfermedad de Alpers o Poliostrosis infantil progresiva: demencia de cuerpos de Lewy; enfermedad de Leigh o encefalopatía necrotizante subaguda. Síndrome neurodegenerativo debido a déficit de transporte cerebral de folatos
- 44 Esclerosis múltiple (sin especificar, del tronco del encéfalo, de la médula, diseminada o generalizada)
- 45 Neuropatía hereditaria e idiopática
- 46 Distrofia muscular: Duchenne, becker y otras
- 47 Trastornos miotónicos: Distrofia miotónica de Steinert y otras
- 48 Miopatías Congénitas: Distrofia muscular congénita.
- 49 Enfermedad de Meniere
- 50 Hipertensión Pulmonar primaria
- 51 Epidermolisis ampollar adquirida
- 52 Lupus eritematoso cutáneo
- 53 Lupus eritematoso discoide
- 54 Lupus eritematoso cutáneo subagudo
- 55 Otros Lupus eritematosos localizados
- 56 Síndrome de Reiter
- 57 Otras artropatías reactivas: Uretrítica, venérea
- 58 Enfermedad de Still de comienzo en el adulto (Artritis reumatoidea multisistémica en el adulto)
- 59 Artritis Reumatoide Juvenil
- 60 Espondilitis anquilosantejuvenil ,
- 61 Artritis juvenil de comienzo generalizado
- 62 Poliartritis juvenil (Seronegativa)
- 63 Artritis juvenil pauciarticular.
- 64 Enfermedad de Kawasaki
- 65 Lupus eritematoso sistémico con compromiso de órganos o sistemas
- 66 Hidrocefalia congénita

- 67** Espina bífida
- 68** Hipoplasia pulmonar congénita
- 69** Atresia de esófago sin fístula traqueoesofágica
- 70** Atresia de esófago con fístula traqueoesofágica
- Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado
- 71** especificada.
- 72** Hidronefrosis congénita
- 73** Atresia de Uretra
- 74** Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico
- 75** Enfermedad de Crouzon
- 76** Síndrome de Treacher Collins
- 77** Disostosis frontofacionasal
- 78** Acondroplasia
- 79** Otras Osteocondrodisplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
- 80** Osteogénesis imperfecta
- 81** Encondromatosis
- 82** Exóstosis congénita múltiple
- 83** Hernia diafragmática congénita
- 84** Onfalocele
- 85** Gastrosquisis
- 86** Síndrome de Ehlers Danlos
- 87** Ictiosis congénita
- 88** Ictiosis vulgar
- 89** Ictiosis ligada al cromosoma X
- 90** Ictiosis Lamelar
- 91** Eritrodermia ictiosiforme vesicular congénita
- 92** Displasia ectodérmica (anhidrótica)
- 93** Neurofibromatosis tipo 1, tipo 2, espinal familiar
- 94** Acrocefalosindactilia tipo 1 (Síndrome de Apert) 3 Síndrome de Moebius.
- 95** Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Russel Silver
- 96** Síndrome de Beckwith Wiedeman
- 97** Síndrome de Marfan
- 98** Síndrome de Turner- Cariotipo 45, X
- 99** Cariotipo 46, X iso (Xq)
- 100** Cariotipo 46, X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
- 101** Mosaico 45,X/ 46, XX o XY
- 102** Mosaico 45, X/ otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal.
- 103** Disgenesia gonadal completa 46, XY (Mujer con cariotipo 46, XY)
- 104** Disgenesia gonadal mixta 45, X/ 46, XY (Hombre con mosaico de Cromosomas sexuales)
- 105** Disgenesia gonadal 46, XX; Disgenesia gonadal-anomalías múltiples  
Disgenesia gonadal completa 46, XX.
- 106** Cromosoma X frágil.