

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
"Bebé Michelin" (pliegues cutáneos circunferenciales tipo Kunze)	156610	1	0,003
Aase	105650	1	0,003
Acondrogénesis tipo II	200610	3	0,010
Acondroplasia	100800	62	0,205
Acondroplasia con mutación en FGFR3	100800	5	0,017
Acrocéfalo-sindactilia dominante de tipo no determinado	--	1	0,003
Adams-Oliver	100300	17	0,056
Afalangia, sindactilia, metatarsiano extra, estatura corta, microcef., inteligencia en el límite (descrito por Martínez-Frías)	600384	1	0,003
Agenesia-displasia urogenital	191830	1	0,003
Albinoidismo	126070	1	0,003
Aniridia	106210	3	0,010
Aniridia-plus	--	3	0,010
Apert	101200	21	0,070
Apert con mutación en gen FGFR2	101200	1	0,003
Artrogriposis múltiple distal tipo II-A (Síndrome de Gordon-camptodactilia, paladar hendido y pie zambo)	114300	5	0,017
Atelosteogénesis tipo I	108720	1	0,003
Barber-Say con mutación en gen TWIST2	209885	1	0,003
Beals	121050	5	0,017
Blefarofimosis, blefaroptosis y epicantus	I:110100	5	0,017
Bohring-Opitz (Oberklaid-Danks) con mutación en gen ASXL1	605039	1	0,003
Branquio-óculo-facial	113620	1	0,003
Branquio-oto displasia	1:602588 2:120502 3:608389	1	0,003
Branquio-oto-renal	1:113650 2:610896	1	0,003
Braquidactilia tipo A-1	112500	3	0,010
Braquidactilia tipo B	1:113000 2:611377	4	0,013
Braquidactilia tipo C	113100	5	0,017
Cardio-facio-cutáneo (CFC)	115150	1	0,003
Crouzon	123500	26	0,086

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Descrito por Majewski (ectrodactilia + aplasia de tibia)	1:119100	1	0,003
Discondrosteosis de Leri-Weill con delección en par-1	127300	1	0,003
Disostosis cleido-craneal	119600	13	0,043
Disostosis espéndilo-costal	122600	2	0,007
Displasia de Kniest	156550	1	0,003
Displasia espéndilo-epifisaria dominante	183900	3	0,010
Displasia frontonasal con displasia ectodérmica, autosómico dominante	--	1	0,003
Displasia tanatófórica de tipo no determinado	I:187600 II:187601	8	0,026
Displasia tanatófórica tipo I con mutación K650E (correspondiente a displasia tanatófórica tipo II)	187600	1	0,003
Displasia tanatófórica tipo I con mutación R248C	187600	1	0,003
Displasia tanatófórica tipo I sin estudio molecular	187600	10	0,033
Displasia tanatófórica tipo II sin estudio molecular	187601	4	0,013
Ectrodactilia + alteraciones ectodérmicas, de tipo no determinado, autosómico dominante	--	1	0,003
Ectrodactilia-aplasia de peroné/cúbito	113310	1	0,003
EEC tipo 3 con mutación en gen TP63	604292	1	0,003
EEC tipo no determinado	I:129900 III:604292	1	0,003
Enanismo campomélico	114290	10	0,033
Epidermolisis bullosa autosómica dominante de tipo no determinado	131750; 131850; 131800; 131880; 131900; 132000; 131760; 131950; 131960	3	0,010
Epidermolisis bullosa distrófica tipo Bart (con aplasia de cutis)	132000	2	0,007
Epidermolisis bullosa simple	131950 131900 131760 131960 131800	2	0,007
Epidermolisis bullosa simple tipo II (Koebner)	131900	1	0,003
Eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa	113800	1	0,003
Esclerosis tuberosa (Enfermedad de Bourneville)	191100	10	0,033
Exostosis múltiples tipo no determinado	I:133700 II:133701 III:600209	1	0,003
Fisuras/quistes branquiales autosómicos dominantes	113600	1	0,003
Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal DA2A)	193700	3	0,010
Greig	175700	4	0,013
Greig con delección afectando al gen GLI3	175700	1	0,003

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Greig con mutación o delección del gen GLI3	175700	1	0,003
Hay-Wells	106260	3	0,010
Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar	I:145980 II:145981 III:600740	1	0,003
Hipocondroplasia	146000	1	0,003
Holt-Oram	142900	6	0,020
Holt-Oram por duplicación de todos los exones de TBX5	142900	1	0,003
Ictiosis vulgar o simple	146700	3	0,010
Kabuki	147920	2	0,007
Kabuki con delección en el gen KMTD2 (MLL2)	147920	1	0,003
Kabuki con mutación en el gen KMTD2 (MLL2)	147920	2	0,007
Kingston	120433	3	0,010
Klein-Waardenburg	148820	1	0,003
Larsen (autosómico dominante)	150250	1	0,003
Laurin-Sandrow	135750	1	0,003
Linfedema hereditario tipo IA (Enfermedad de Milroy)	153100	2	0,007
Mano-pie-genital	140000	2	0,007
Marfan (aracnodactilia)	154700	5	0,017
Marshall-Smith	602535	2	0,007
Megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (Síndrome de Berdon)	155310	1	0,003
Microftalmía-catarata	156850	2	0,007
MMT (Feingold-1) (microcefalia, fístula traqueoesofágica y alteraciones de manos)	164280	2	0,007
Muenke	602849	1	0,003
Neurofibromatosis tipo I (de Von Recklinghausen)	162200	5	0,017
Neurofibromatosis tipo I (de Von Recklinghausen) con mutación en NF1	162200	1	0,003
Noonan	163950	6	0,020
Noonan con mutación en gen PTPN11	163950	4	0,013
Noonan con mutación Ser257Leu en gen RAF1	611553	1	0,003
Opitz-GBBB tipo II	145410	1	0,003
Osteogénesis imperfecta dominante tipo II A	166210	3	0,010

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Osteogénesis imperfecta dominante tipo no determinado	I:166200 IV:166220 IIA:166210	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante)	166200	7	0,023
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante) con mutación del gen COL1A1	166200	1	0,003
Osteogénesis imperfecta tipo IV	166220	1	0,003
Paquioniquia	1:167200 2:167210 3:615726 4:615728	1	0,003
Pfeiffer sin estudio molecular	101600	7	0,023
Poliquistosis renal del adulto	I:173900 II:613095 III:600666	4	0,013
Proteus	176920	1	0,003
Pseudoartrosis de clavícula	118980	1	0,003
Pterigium poplíteo	119500	2	0,007
Saethre-Chotzen	101400	3	0,010
Saethre-Chotzen con mutación o delección del gen TWIST1	101400	1	0,003
Sinostosis radiohumeral autosómica dominante	143050	1	0,003
Sorsby	120400	1	0,003
Stickler de tipo no determinado	I:108300 II:604841 III:184840	3	0,010
Stickler de tipo no determinado con confirmación molecular	I:108300 II:604841 III:184840	2	0,007
Townes-Bröcks	107480	10	0,033
Treacher-Collins	1:154500 2:613717	19	0,063
Treacher-Collins con mutación en TCOF1	154500	1	0,003
Triada de Currarino	176450	1	0,003
Van Der Woude	I:119300 II:606713	3	0,010
Waardenburg tipo I	193500	2	0,007
Waardenburg tipo no determinado	I:193500 IIA:193510 IIB:600193 IIC:606662 IIE:611584 III:148820 IVA:277580 IVB:613265 IVC:613266	10	0,033
Total de síndromes autosómicos dominantes		422	1,397

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
3M	1:273750 2:612921 3:614205	2	0,007
Acidemia metilmalónica	251000	2	0,007
Acidemia propiónica	606054	1	0,003
Acidosis láctica	245400	1	0,003
Acondrogénesis tipo I-A	200600	1	0,003
Acrocallosal	200990	2	0,007
Adrenogenital	201910	47	0,156
Adrenogenital con mutación en el gen CYP21A2	201910	1	0,003
Aicardi-Goutieres 4	610333	1	0,003
Al-Gazali con mutación en FREM 1	608980	1	0,003
Albinismo recesivo óculo cutáneo tipo no determinado	IA:203100 IB:606952 II:203200 III:203290 IV:606574 V:615312 VI:113750 VII:615179	8	0,026
Anemia de Fanconi tipo no determinado	227650	2	0,007
Anemia microcítica hipocrómica	206100	1	0,003
Artrogriposis múltiple autosómica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
Bartsocas-Papas (Pterigium poplíteo recesivo letal)	263650	1	0,003
Bebe colodion autorresolutivo, autosómico recesivo de tipo no determinado	242300; 242100; 606545	1	0,003
Bowen-Conradi	211180	2	0,007
C (trigonocefalia de Opitz)	211750	3	0,010
Carmi (epidermolisis bullosa tipo II con aplasia de cutis/atresia gastrointestinal)	226730	4	0,013
Carmi (epidermolisis bullosa tipo II con aplasia de cutis/atresia gastrointestinal) con mutación en ITGB4	226730	1	0,003
Carpenter	1:201000 2:614976	1	0,003
Casamassima	271520	5	0,017
CDG (Defecto congénito de glicosilación) tipo no determinado	1A:212065 1B:602579 1C:603147 1D:601110 1E:608799 1F:609180 1G:607143 1H:608104 1I:607906 1J:608093 1K:608540 1L:608776 1M:610768 1N:612015 1O:612937 1P:613661 1Q:612379 1R:614507 1T:614921 1U:615042 1W:615596 1X:615597 2A:212066 2B:606056	4	0,013
Cerebro-hepato-renal (Zellweger)	214100	9	0,030
COFS (cerebro-óculo-facio-esquelético)	1:214150 3:616570 4:610758	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Condrodisplasia punctata rizomélica recesiva	1:215100 2:222765 3:600121 5:616716	4	0,013
Costilla corta-polidactilia descrito por Martínez-Frías	--	2	0,007
Costilla corta-polidactilia tipo no determinado	I,III:613091 II:263520 IV:269860 V:614091	4	0,013
De persist. deriv. müllerianos, linfangiectasia, fallo hepático, polidactilia postaxial, anomalías renales y craneofaciales)	235255	2	0,007
De «Cartilague-hair hypoplasia» (McKusick)	250250	1	0,003
De «Cartilague-hair hypoplasia» (McKusick) con mutación en gen RMRP	250250	1	0,003
Defecto congénito de glicosilación tipo Ij	608093	1	0,003
Deficiencia de adenosina deaminasa (ADA)	102700	1	0,003
Dermopatía restrictiva de tipo no determinado Autosómica Recesiva	--	1	0,003
Descrito por Cumming	211890	2	0,007
Disostosis espándilo-torácica (Jarcho Levin)	277300	6	0,020
Disostosis espondilocostal recesiva de tipo no determinado	1:277300 2:608681 3:609813 4:613686 6:616566	2	0,007
Displasia cifomélica	211350	1	0,003
Displasia dérmica focal tipo 4	614974	1	0,003
Displasia ectodérmica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
Displasia mesomélica tipo Langer	249700	4	0,013
Distrofia cerebro-muscular de Fukuyama	253800	1	0,003
Dyggve-Melchior-Clausen / Smith-McCort	223800 607326	1	0,003
Ellis Van Creveld	225500	9	0,030
Enanismo diastrófico	222600	3	0,010
Enfermedad de Gaucher con mutación en GBA	I:230800 II:230900 608013 III:231000 IIIC:231005	1	0,003
Enfermedad de Niemann-Pick	A:257200 B:607616 C1:257220 C2:607625	1	0,003
Epidermolisis bullosa distrófica tipo Hallopeau-Siemens	226600	1	0,003
Epidermolisis bullosa recesiva tipo no determinado	226650 226600 226700 226730 226670 612138 601001 226500 615028 226440 609638	5	0,017
Epidermolisis bullosa tipo II (de la unión), subtipo no determinado	226650 226700 226730	3	0,010
Epidermolisis bullosa tipo III (distrófica) recesiva, subtipo no determinado	1:226600 2:226500	5	0,017
Epilepsia dependiente de piridoxina	266100	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Esclerocórnea, hipertelorismo, sindactilia y genitales ambiguos	--	1	0,003
Fanconi (Pancitopenia)	227650	2	0,007
Fibrocondrogénesis	1:228520 2:614524	1	0,003
Fibrosis quística	219700	7	0,023
Fraser (Criptoftalmos)	219000	8	0,026
Fraser con mutación en FREM2	219000	1	0,003
Fryns	229850	1	0,003
Gangliosidosis GM1	I:230500; II:230600; III:230650	4	0,013
Gangliosidosis GM1 con mutación en el gen GLB1	230500	1	0,003
Glicogenosis tipo II (enfermedad de Pompe)	232300	1	0,003
Hidroletalus	1:236680 2:614120	1	0,003
Hiperglicinemia no cetónica	605899	2	0,007
Hipofosfatasa	241500	3	0,010
Hipoplasia pontocerebelosa de tipo no determinado	A:607596 B:614678	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa tipo I	A:607596 B:614678	4	0,013
Hipoplasia pontocerebelosa tipo IB con mutación en gen EXOSC3	614678	1	0,003
Hipoplasia pulmonar primaria autosómica recesiva	265430	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica autosómica recesiva	208150	6	0,020
Histiocitosis recesiva (Enfermedad de Letterer-Siwe)	246400	1	0,003
Ictiosis eritrodérmica no bullosa autosómica recesiva	242100	3	0,010
Ictiosis lamelar (bebé colodión) con herencia AR	242300	8	0,026
Ictiosis recesiva de tipo no determinado	242300	3	0,010
Ictiosis tipo feto arlequin	242500	1	0,003
Jeune	208500	9	0,030
Johanson-Blizzard	243800	1	0,003
Joubert-Boltshauser	213300	1	0,003
Kartagener	244400	2	0,007
Kaufman-McKusick - Hidrometrocolpos - polidactilia	236700	1	0,003
Larsen (autosómico recesivo)	245600	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Leprechaunismo	246200	2	0,007
Martínez-Frías (fístula traqueoesofágica, anomalías gastrointestinales, hipospadias y retraso crecimiento intrauterino)	601346	2	0,007
Meckel-Gruber	249000 603194 607361 611134 611561 612284 267010 613885 614209 614175 615397 616258	17	0,056
Miopatía nemalínica autosómica recesiva	256030	2	0,007
Miopatía por desproporción de fibras autosómica recesiva	255310	2	0,007
Mucopolipidosis tipo II (Enfermedad de Leroy)	252500	1	0,003
Mucopolisacaridosis tipo IH (Hurler)	607014	2	0,007
Mulibrey	253250	1	0,003
Netherton	256500	1	0,003
Neu-Laxova	1:256520 2:616038	1	0,003
Oro-facio-digital tipo II (Möhr)	252100	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo II B Autosómica Recesiva	610682	2	0,007
Peters-Plus (Krause-Kivlin)	261540	2	0,007
Pierson con estudio molecular del gen LAMB2 positivo	609049	1	0,003
Poliquistosis renal infantil	263200	32	0,106
Poliquistosis renal infantil con mutación en gen PKHD1	263200	2	0,007
Ritscher-Schinzel	220210	1	0,003
Robinow autosómico recesivo	268310	2	0,007
Rogers (atresia de esófago+anoftalmía)	206900	1	0,003
Saldino-Noonan	613091	2	0,007
Schwartz-Jampel	255800	1	0,003
Shwachman	260400	1	0,003
Smith-Lemli-Opitz	270400	12	0,040
Smith-Lemli-Opitz con mutación en DHCR7	270400	2	0,007
Stromme (atresia intestinal tipo Apple-Peel, anomalías oculares y microcefalia)	243605	2	0,007
Stüve-Wiedemann	601559	2	0,007
Tortuosidad arterial	208050	1	0,003

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Trombocitopenia con aplasia radial (TAR)	274000	6	0,020
Walker-Warburg	1A:236670 2A:613150 3A:253280 4A:253800 5A:613153 6A:613154 7A:614643 8A:614830 9A:616538 10A:615041 11A:615181 12A:615249 13A:615287 14A:615350	10	0,033
Warburg-Micro	1:600118 2:614225 3:614222 4:615663	1	0,003
Werdnig-Hoffmann autosómico recesivo	253300	4	0,013
Total de síndromes autosómicos recesivos		368	1,218

T: Tipo
*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aarskog sin estudio mutacional	305400	1	0,003
Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado	--	12	0,040
Aicardi	304050	4	0,013
Albinismo tipo no determinado	--	8	0,026
Artrogriposis múltiple distal	I:108120 II:601680 193700 III:114300 IV:609128 V:108145 X:187370; 277720	6	0,020
Asociación Phaces (Síndrome de Pascual-Castroviejo)	606519	2	0,007
Atrofia muscular espinal	--	1	0,003
Brachmann-De Lange	I:122470 II:300590 III:610759 IV:614701 V:300882	21	0,070
Brachmann-De Lange con delección del gen NIPBL	I:122470 II:300590 III:610759 IV:614701 V:300882	1	0,003
Cayler con región 22q11.2 no estudiada	125520	7	0,023
Cayler sin microdelección en región 22q11.2	125520	1	0,003
Coffin-Siris	135900	1	0,003
Condrodisplasia de tipo no determinado	--	85	0,281
Condrodisplasia punctata con calcificaciones intravasculares ligado a X recesivo	--	1	0,003
Condrodisplasia punctata ligada a X recesiva	302950	1	0,003
Condrodisplasia punctata ligada a X recesiva por delección del gen ARSE (Xp22.3)	302950	1	0,003
Condrodisplasia punctata tipo no determinado	--	4	0,013
Condrodistrofia punteada 2 ligada a X dominante (S. de Conradi-Hünemann)	302960	4	0,013
Cutis laxa tipo no determinado	IA:219100 IB:614437 IC:613177 IIA:219200 IIB:612940 3:123700; 614100 616603 614434 IIIA:219150 IIIB:614438	1	0,003
Cutis marmorata telangiectásica congénita (Síndrome de Van Lohuizen)	219250	7	0,023
Defecto del tubo neural ligado a X recesivo	301410	2	0,007
Defecto en la cadena respiratoria mitocondrial / enfermedad mitocondrial de tipo no determinado	--	2	0,007
Defectos severos de miembros y alteraciones de la segmentación	--	4	0,013
Déficit de proteína C	176860 612304	1	0,003
Desmons (eritroqueratoderma ictiosiforme atípico con sordera) tipo no determinado	148210 242150	1	0,003
Desorganización	223200	1	0,003
Disinostosis craneofacial	218350	2	0,007
Disostosis acrofacial tipo Catania	101805	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Disostosis acrofacial tipo no determinado	101805 154400 193530 201170 263750 601829 616462	2	0,007
Disostosis frontonasal acromélica	603671	1	0,003
Displasia craneofrontonasal	304110	1	0,003
Displasia craneotelencefálica	218670	1	0,003
Displasia ectodérmica anhidrótica (modo de herencia no determinado)	--	1	0,003
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X recesiva	305100	2	0,007
Displasia ectodérmica tipo no determinado	--	5	0,017
Displasia espínulo-epi-metafisaria de tipo no determinado	--	2	0,007
Displasia espínulo-epifisaria de tipo no determinado	--	3	0,010
Displasia metatrópica de tipo no determinado	--	1	0,003
Distrofia miotónica congénita (Steinert)	160900	22	0,073
Distrofia muscular de tipo no determinado	--	5	0,017
Distrofia muscular por déficit de merosina	607855	1	0,003
DK focomelia	223340	1	0,003
Ehlers-Danlos tipo no determinado	I,II:130000; III:130020; IV:130050; V:305200; VI:225400; VII:130060 225410; VIII:130080; IX:304150; X:225310; XI:130090 147900 225320	1	0,003
Enanismo de las clavículas en manillar (Kozlowski)	--	1	0,003
Enanismo mesomélico de tipo no determinado	--	2	0,007
Enfermedad de depósito lipídico de tipo no determinado	--	1	0,003
Epidermolisis bullosa de tipo no determinado	--	12	0,040
Epidermolisis bullosa tipo III (distrófica) (modo de herencia no determinado), subtipo no determinado	131750 131850 226600 226500	1	0,003
FG	I:305450 II:300321 III:300406 IV:300422 V:300581	1	0,003
Freeman-Sheldon de tipo no determinado	--	1	0,003
Gollop	228250	1	0,003
Goltz	305600	4	0,013
Goltz con mutación en el gen PORCN	305600	1	0,003
Hallermann-Streiff	234100	2	0,007
Hemihiperplasia	235000	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Ictiosis de tipo no determinado (modo de herencia no determinado)	--	11	0,036
Ictiosis eritrodérmica de tipo no determinado	--	1	0,003
Ictiosis eritrodérmica no bullosa con herencia no determinada	--	1	0,003
Ictiosis lamelar (bebé colodión) con modo de herencia no determinado	--	17	0,056
Incontinencia pigmentaria	308300	12	0,040
Insensibilidad parcial a los andrógenos	312300	1	0,003
Kabuki por cromosoma X en anillo	147920, 300867	1	0,003
Klippel-Trenaunay-Weber	149000	20	0,066
Larsen (modo de herencia no determinado)	1:245600 2:150250	7	0,023
Lipodistrofia de tipo no determinado	--	1	0,003
Melanosis neurocutánea	249400	1	0,003
Metabolopatía de tipo no determinado	--	1	0,003
Miastenia gravis congénita por anticuerpos antirreceptores de acetilcolina	--	1	0,003
Miopatía miotubular o centronuclear	310400; 160150; 255200	2	0,007
Miopatía miotubular tipo 1, ligada a X recesiva con mutación en MTM1	310400	1	0,003
Miopático no definido	--	5	0,017
Mutación somática en PIK3CA asociada a macrodactilia	171834	1	0,003
Nager	154400	2	0,007
Oculo-cerebro-renal (Lowe)	309000	2	0,007
Opitz-GBBB	I:300000 II:145410	7	0,023
Oro-facio-digital I	311200	3	0,010
Oro-facio-digital tipo no determinado	--	1	0,003
Osteogénesis imperfecta de tipo no determinado con mutación GLY1046SER	--	1	0,003
Osteogénesis imperfecta no letal de tipo no determinado	--	12	0,040
Osteogénesis imperfecta tipo II (modo de herencia no determinado)	166210 610682	20	0,066
Osteogénesis imperfecta tipo III (modo de herencia no determinado)	259420	2	0,007
Osteogénesis imperfecta tipo no determinado	--	12	0,040
Oto-palato-digital tipo I	311300	1	0,003
Parkes-Weber	608355	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiologías génicas (*) por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Pfeiffer-Kapferer	--	1	0,003
Pseudohermafroditismo masculino por resistencia periférica a los andrógenos	--	1	0,003
Pseudotrisomía 13	264480	1	0,003
Pterigium múltiple letal	253290 312150	2	0,007
Pterigium múltiple no letal	1:265000 178110	1	0,003
Pulgar adducto (modo de herencia no determinado)	201550; 314100	1	0,003
Robinow (modo de herencia no determinado)	1:180700 2:268310	1	0,003
Simpson-Golabi-Behmel	I:312870 II:300209	3	0,010
Simpson-Golabi-Behmel con delección parcial del gen GPC3 (exones 4 y 5)	I:312870	1	0,003
Variante de síndrome de Adams-Oliver	--	1	0,003
VATER+Hidrocefalia	276950 314390	1	0,003
Total de síndromes con otras etiologías génicas		422	1,397

T: Tipo

*: Herencia ligada al cromosoma X, síndromes de secuencias repetitivas de ADN y Causa Génica de tipo no determinado.

Tabla 4. Síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Wiedemann-Beckwith (Total)		17	44 *	0,146
Wiedemann-Beckwith sin estudio molecular	130650	0	27	0,089
Wiedemann-Beckwith con hipometilación en la región del centro de imprinting centromérico IC2 o en el dominio KvDMR	130650	10	10	0,033
Wiedemann-Beckwith con disomía uniparental paterna o hipometilación del IC2 (o dominio KvDMR) e hipermetilación del IC1 (o dominio H19DMR)	130650	2	2	0,007
Wiedemann-Beckwith con estudio molecular normal	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith con estudio molecular positivo, de tipo no determinado	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por duplicación 11p	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por metilación aberrante del gen LIT (KCNQ1OT1)	130650	1	1	0,003
Wiedemann-Beckwith por patrón de metilación anómalo no determinado	130650	1	1	0,003
Espectro velo-cardio-facial (Total)		34	37 *	0,122
Espectro velo-cardio-facial con microdelección en región 22q11.2	192430	30	30 **	0,099
Velo-cardio-facial sin microdelección en región 22q11.2	192430	4	4	0,013
Velo-cardio-facial (región 22q11.2 no estudiada)	192430	0	3	0,010
Prader-Willi (Total)		29	30 *	0,099
Prader-Willi por microdelección 15q	176270	15	15	0,050
Prader-Willi con patrón de metilación anómalo	176270	5	5	0,017
Prader-Willi por disomía uniparental del cromosoma 15	176270	5	5	0,017
Prader-Willi con estudio molecular positivo, tipo no determinado	176270	3	3	0,010
Prader-Willi sin estudio molecular	176270	0	1	0,003
Prader-Willi sin microdelección en la región 15q11-q13	176270	1	1	0,003
Rubinstein-Taybi (Total)		4	19 *	0,063
Rubinstein-Taybi sin estudio molecular	180849, 613684	0	15	0,050
Rubinstein-Taybi con microdelección del gen CREBBP	180849	3	3	0,010
Rubinstein-Taybi con mutación en el gen CREBBP	180849	1	1	0,003

Tabla 4. **Síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2015) (Continuación)**

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Miller-Dieker	247200	5	5	0,017
Delección 1p36	607872	4	4	0,013
Phelan-McDermid (delección terminal 22q)	606232	1	4	0,013
Werdnig-Hoffmann con mutación o delección en 5q	253300	3	3	0,010
Williams con microdelección 7q	194050	3	3	0,010
Cayler con microdelección en región 22q11.2	125520	1	1	0,003
Ectrodactilia con micrognatia (SHFM3) y microduplicación 10q24	246560	1	1	0,003
Delección del gen RPH3AL y LIS1	604881	1	1	0,003
Koolen-De Vries (microdelección 17q21.31)	610443	1	1	0,003
Microdelección en región 22q11.2 en pacientes con defectos fuera del espectro velo-cardio-facial	--	1	1	0,003
Silver-Russell sin evidencia de estudio molecular	180860	0	1	0,003
Sinostosis múltiple tipo 1 (sinfalangia-braquidactilia) con microdelección en 17q22 afectando al gen NOG	186500	1	1	0,003
Smith-Magenis	182290	1	1	0,003
Trico-rino-falángico tipo II (Langer-Giedion)	150230	0	1	0,003
Total de síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico		107	158	0,523

T: Tipo
*: Total de casos (incluye los grupos siguientes)
**: 18 casos estudiados con Sonda D22S75; 1 caso estudiado con Sonda D22S75 y D22S944; 1 caso estudiado con Sonda D22S75 y TUPLE1; 1 caso estudiado con Sonda TUPLE1; 9 casos sin especificar el tipo de sonda empleada.

Tabla 5. Síndromes o entidades de etiología desconocida por 10.000 RN (1980-2015)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Artrogriposis múltiple congénita	--	7	0,023
Artrogriposis múltiple congénita con pterigium	--	3	0,010
Artrogriposis múltiple congénita por amioplasia	--	6	0,020
Enanismo de tipo no determinado sin evidencia de displasia esquelética	--	10	0,033
Facomatosis pigmento-queratósica con rabdomiosarcoma	--	1	0,003
FFU («femoral, fibular, ulnar defects»)	228200	16	0,053
FH-UF («femoral hypoplasia - unusual face»)	134780	2	0,007
Fusión esplenogonadal	183300	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica de tipo no determinado	--	8	0,026
Lumbo-costo-vertebral	--	2	0,007
Macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita	602501	1	0,003
Nevus sebáceo de Jadassohn	163200	4	0,013
Piepkorn	--	1	0,003
Sobrecrecimiento asimétrico de tipo no determinado	--	4	0,013
Sturge-Weber	185300	5	0,017
Total de síndromes o entidades de etiología desconocida		71	0,235

Tabla 6. **Embriofetopatías por 10.000 RN (1980-2015)**

	N.º	Por 10.000
Bocio congénito por tratamiento antitiroideo	1	0,003
Embriofetopatía por ácido valproico	17	0,056
Embriofetopatía por ácido valproico + otro anticonvulsivante	10	0,033
Embriofetopatía por alcohol	37	0,122
Embriofetopatía por alcohol y sífilis	1	0,003
Embriofetopatía por anticonvulsivantes (politerapia)	8	0,026
Embriofetopatía por carbamazepina	3 *	0,010
Embriofetopatía por carbimazol	2	0,007
Embriofetopatía por citomegalovirus	13	0,043
Embriofetopatía por cocaína	1	0,003
Embriofetopatía por diabetes crónica	60	0,199
Embriofetopatía por diabetes gestacional (?)	17 *	0,056
Embriofetopatía por difenilhidantoína	4	0,013
Embriofetopatía por ergotamina	1	0,003
Embriofetopatía por Fenitoína + Fenobarbital (incluye primidona)	6	0,020
Embriofetopatía por fenobarbital y/o primidona	3	0,010
Embriofetopatía por hipertermia	1	0,003
Embriofetopatía por hipoparatiroidismo materno	1	0,003
Embriofetopatía por infección connatal de tipo no determinado	4	0,013
Embriofetopatía por litio	1	0,003
Embriofetopatía por mezcla de alcohol, drogas y otros hábitos tóxicos, incl. tabaco	4	0,013
Embriofetopatía por rubeola	8	0,026
Embriofetopatía por sífilis (lúes)	6	0,020
Embriofetopatía por toxoplasma	5	0,017
Embriofetopatía por tratamiento antiepiléptico combinado con benzodiazepinas	3	0,010
Embriofetopatía por tratamientos correlativos con ácido valproico y fenobarbital	1	0,003
Embriofetopatía por varicela	1	0,003
Embriofetopatía por yoduros	1	0,003
Fetopatía por lupus	1	0,003
Total de embriofetopatías	220	0,728

(*): Un Recién Nacido tiene Embriofetopatía por diabetes gestacional y por exposición prenatal a carbamazepina.

Tabla 7. Estimación mínima de la prevalencia global al nacimiento de determinados síndromes de los que existen varios tipos clínicos y/o etiológicos

	N.º	Por 10.000
Aarskog	1	0,003
Acondrogénesis	4	0,013
Acondroplasia	67	0,222
Acrocéfalo-sindactilia	74	0,245
Albinismos	17	0,056
Artrogriposis múltiple	28	0,093
Atelosteogénesis	1	0,003
Braquidactilia	12	0,040
Cayler	9	0,030
Coffin-Siris	1	0,003
Condrodisplasia punctata	15	0,050
Costilla corta-polidactilia	8	0,026
Defecto congénito de glicosilación	5	0,017
Dermopatía restrictiva	2	0,007
Disostosis acrofacial	3	0,010
Disostosis espéndilo-costal/torácica	10	0,033
Displasia ectodérmica	9	0,030
Displasia espéndilo-epifisaria	6	0,020
Displasia mesomélica	6	0,020
Distrofias musculares	29	0,096
Enfermedad de depósito lipídico	2	0,007
Epidermolisis bullosa	40	0,132
Exostosis múltiples	1	0,003
Gangliosidosis	5	0,017
Glicogenosis	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa	6	0,020
Hipoquinesia inespecífica	14	0,046
Holt-Oram	7	0,023

Tabla 7. Estimación mínima de la prevalencia global al nacimiento de determinados síndromes de los que existen varios tipos clínicos y/o etiológicos (Continuación)

	N.º	Por 10.000
Ictiosis	50	0,166
Kabuki	6	0,020
Larsen	9	0,030
Miopatía	12	0,040
Mucopolisacaridosis	2	0,007
Noonan	11	0,036
Oro-facio-digital	9	0,030
Osteogénesis imperfecta	66	0,219
Poliquistosis renal	38	0,126
Prader-Willi	30	0,099
Robinow	3	0,010
Rubinstein-Taybi	19	0,063
Silver-Russell	1	0,003
Trico-rino-falángico	1	0,003
Velo-cardio-facial	38	0,126
Waardenburg	12	0,040
Werdnig-Hoffmann	7	0,023
Wiedemann-Beckwith	44	0,146
Williams	3	0,010

Tabla 8. Distribución etiológica de los recién nacidos con defectos congénitos identificados durante los tres primeros días de vida

Causas	Período 1980-2015	
	N.º	%
GENÉTICA		
Autosómica dominante	2.310	5,35
Autosómica recesiva	759	1,76
Gen contiguo-microdelección	151	0,35
Síndromes de Secuencias repetitivas de ADN	22	0,05
Otras etiologías génicas	1.809	4,19
Cromosómica	3.723	8,62
Total de causa genética	8.774	20,31
AMBIENTAL		
Alcohol	42	0,10
Diabetes	77 *	0,18
Infecciones	39	0,09
Medicamentos	61 *	0,14
Factores Físicos	1	0,00
Otros factores ambientales	402	0,93
Total de causa ambiental	621 *	1,44
MULTIFACTORIAL	8.383	19,40
CAUSA DESCONOCIDA	25.424	58,85
TOTAL RN con Defectos Congénitos	43.202	100.-

(*): Un Recién Nacido tiene Embriofetopatía por diabetes materna y por exposición prenatal a Carbamazepina.

Tabla 9. Frecuencia global de 33 defectos congénitos diagnosticados durante los tres primeros días de vida, en tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2014 y 2015

DEFECTO	1980-1985			1986-2014			2015		
	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%
Cardiopatías/Anomalías grandes vasos **	318	8,32	(7,43- 9,28)	4142	16,08	(15,59-16,58)	94	15,12	(12,22-18,51)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,50)	3549	13,78	(13,33-14,24)	58	9,33	(7,08-12,07)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,76)	2219	8,61	(8,26- 8,98)	39	6,27	(4,46- 8,58)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,30)	2182	8,47	(8,12- 8,83)	33	5,31	(3,65- 7,46)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,05)	2426	9,42	(9,05- 9,80)	32	5,15	(3,52- 7,27)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,65)	1492	5,79	(5,50- 6,09)	26	4,18	(2,73- 6,14)
Pie zambo mayor (a) *	208	5,44	(4,73- 6,23)	1121	4,35	(4,10- 4,61)	24	3,86	(2,47- 5,75)
Reducción de extremidades *	272	7,11	(6,29- 8,01)	1339	5,20	(4,92- 5,48)	24	3,86	(2,47- 5,75)
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo) *	275	7,19	(6,37- 8,09)	1325	5,14	(4,87- 5,43)	23	3,70	(2,34- 5,56)
Micrognatia o retrognatia *	246	6,43	(5,65- 7,29)	1400	5,43	(5,15- 5,73)	21	3,38	(2,09- 5,17)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01- 8,81)	1052	4,08	(3,84- 4,34)	18	2,90	(1,72- 4,58)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51- 5,98)	1022	3,97	(3,73- 4,22)	17	2,73	(1,59- 4,38)
Labio leporino ± fisura paladar *	248	6,49	(5,70- 7,35)	1206	4,68	(4,42- 4,95)	16	2,57	(1,47- 4,18)
Microcefalia **	80	2,09	(1,66- 2,60)	1575	6,11	(5,82- 6,42)	15	2,41	(1,35- 3,98)
Agenesia renal unilateral **	22	0,58	(0,36- 0,87)	339	1,32	(1,18- 1,46)	14	2,25	(1,23- 3,78)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27- 4,55)	848	3,29	(3,07- 3,52)	14	2,25	(1,23- 3,78)
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo)	90	2,35	(1,89- 2,89)	642	2,49	(2,30- 2,69)	12	1,93	(1,00- 3,37)
Atresia/estenosis de esófago *	88	2,30	(1,85- 2,84)	454	1,76	(1,60- 1,93)	8	1,29	(0,56- 2,54)
Atresia/estenosis de ano/recto *	97	2,54	(2,06- 3,10)	482	1,87	(1,71- 2,05)	7	1,13	(0,45- 2,32)
Otras malposiciones mayores del pie (a) *	168	4,39	(3,75- 5,11)	502	1,95	(1,78- 2,13)	7	1,13	(0,45- 2,32)
Resto Polidactilia/Polisindactilia	37	0,97	(0,68- 1,33)	261	1,01	(0,89- 1,14)	6	0,97	(0,35- 2,10)
Genitales ambiguos *	41	1,07	(0,77- 1,46)	165	0,64	(0,55- 0,75)	5	0,80	(0,26- 1,88)
Anotia/Microtia (b) *	69	1,80	(1,40- 2,28)	363	1,41	(1,27- 1,56)	4	0,64	(0,18- 1,65)
Gastrosquisis.....	21	0,55	(0,34- 0,84)	117	0,45	(0,38- 0,54)	4	0,64	(0,18- 1,65)
Anoftalmía o microftalmía *	94	2,46	(1,99- 3,01)	364	1,41	(1,27- 1,57)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Displasia renal	34	0,89	(0,62- 1,24)	248	0,96	(0,85- 1,09)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Espina bífida *	181	4,73	(4,07- 5,48)	502	1,95	(1,78- 2,13)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Onfalocele *	65	1,70	(1,31- 2,17)	195	0,76	(0,65- 0,87)	3	0,48	(0,10- 1,41)
Hernia o agenesia diafragmática *	107	2,80	(2,29- 3,38)	331	1,28	(1,15- 1,43)	1	0,16	(0,00- 0,90)
Agenesia renal bilateral *	22	0,58	(0,36- 0,87)	69	0,27	(0,21- 0,34)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00- 5,39)	155	0,60	(0,51- 0,70)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Defecto de la pared corporal (c) *	13	0,34	(0,18- 0,58)	24	0,09	(0,06- 0,14)	0	0,00	(0,00- 0,59)
Encefalocele *	49	1,28	(0,95- 1,70)	99	0,38	(0,31- 0,47)	0	0,00	(0,00- 0,59)

LC: Límites de confianza.

(a): Reducible/s pasivamente (mediante maniobras) o irreducible/s.

(b): Anotia/Microtia con atresia o estenosis del conducto auditivo.

(c): Tradicionalmente denominado “celosomía/pleurosomía”.

*: Tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** : Tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.