

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aase	105650	1	0,003
Acondrogénesis tipo II	200610	3	0,010
Acondroplasia	100800	62	0,214
Acondroplasia con mutación en FGFR3	100800	3	0,010
Acrocéfalo-sindactilia dominante de tipo no determinado	--	1	0,003
Adams-Oliver	100300	16	0,055
Afalangia, sindactilia, metatarsiano extra, estatura corta, microcefalia, 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	0,073
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
Beals	121050	5	0,017
Blefarofimosis, blefaroptosis y epicantus	I:110100	5	0,017
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	0,014
Braquidactilia tipo C	113100	5	0,017
Cardio-facio-cutáneo (CFC)	115150	1	0,003
Crouzon	123500	25	0,086
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	12	0,042
Disostosis espóndilo-costal	122600	2	0,007

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Displasia de Kniest	156550	1	0,003
Displasia espónilo-epifisaria dominante	183900	3	0,010
Displasia frontonasal con displasia ectodérmica, autosómico dominante	--	1	0,003
Displasia tanatofórica de tipo no determinado	I:187600 II:187601	8	0,028
Displasia tanatofórica tipo I con mutación K650E (correspondiente a displasia tanatofórica tipo II)	187600	1	0,003
Displasia tanatofórica tipo I con mutación R248C	187600	1	0,003
Displasia tanatofórica tipo I sin estudio molecular	187600	10	0,035
Displasia tanatofórica tipo II sin estudio molecular	187601	4	0,014
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	0,035
Epidermolisis bullosa autosómica dominante de tipo no determinado	131750; 131850; 131800; 131900; 132000; 131760; 131960	3	0,010
Epidermolisis bullosa distrófica tipo Bart (con aplasia de cutis)	132000	1	0,003
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	0,035
Exostosis múltiples tipo no determinado	I:133700 II:133701 III:600209	1	0,003
Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal DA2A)	193700	3	0,010
Greig	175700	4	0,014
Greig con mutación en GLI3	175700	1	0,003
Hay-Wells	106260	3	0,010
Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar	I:145980 II:145981 III:600740	1	0,003
Holt-Oram	142900	5	0,017
Holt-Oram por duplicación de todos los exones de TBX5	142900	1	0,003
Ictiosis vulgar o simple	146700	2	0,007
Kabuki	147920	3	0,010
Kabuki con mutación en el gen MLL2	147920	2	0,007

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Kabuki por cromosoma X en anillo	147920	1	0,003
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	1	0,003
Microftalmía-catarata	1:156850 3:302300 4:610426	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	4	0,014
Noonan	1:163950 3:609942 4:610733 5:611553 6:613224 7:613706	4	0,014
Noonan con mutación en gen PTPN11	163950	4	0,014
Noonan con mutación Ser257Leu en gen RAF1	163950	1	0,003
Osteogénesis imperfecta dominante tipo II A	166210	3	0,010
Osteogénesis imperfecta dominante tipo no determinado	I:166200 IV:166220 IIA:166210	5	0,017
Osteogénesis imperfecta tipo I (dominante)	166200	7	0,024
Osteogénesis imperfecta tipo IV	166220	1	0,003
Paquioniquia	I:167200 II:167210	1	0,003
Pfeiffer sin estudio molecular	101600	7	0,024
Poliquistosis renal del adulto	I:173900 II:613095 III:600666	3	0,010
Proteus	176920	1	0,003
Pseudoartrosis de clavícula	118980	1	0,003
Pterigium poplíteo	119500	2	0,007
Saethre-Chotzen	101400	4	0,014
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

Tabla 1. Síndromes autosómicos dominantes por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Stickler de tipo no determinado con confirmación molecular	I:108300 II:604841 III:184840	2	0,007
Townes-Bröcks	107480	10	0,035
Treacher-Collins	1:154500 2:613717	19	0,066
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	0,035
Total de síndromes autosómicos dominantes		400	1,383

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
3M	273750	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	0,163
Aicardi-Goutieres 4	610333	1	0,003
Al-Gazali con mutación en FREM 1	609465	1	0,003
Albinismo recesivo óculo cutáneo tipo no determinado	IA:203100 IB:606952 II:203200 III:203290 IV:606574 V:615179	8	0,028
Anemia de células falciformes (sickle cell disease)	603903	1	0,003
Anemia de Fanconi tipo no determinado	227650	2	0,007
Artrogriposis múltiple autosómica recesiva de tipo no determinado	--	1	0,003
Atresia intestinal tipo Apple-Peel, anomalías oculares y microcefalia	243605	2	0,007
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
Bohring-Opitz (Oberklaid-Danks)	605039	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	0,014
Carmi (epidermolisis bullosa tipo II con aplasia de cutis/atresia gastrointestinal) con mutación en ITGB4	226730	1	0,003
Carpenter	201000 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 2A:212066 2B:606056 2C:266265 2D:607091 2E:608779 2F:603585 2G:611209 2H:611182	4	0,014
Cerebro-hepato-renal (Zellweger)	214100	9	0,031
COFS (cerebro-óculo-facio-esquelético)	214150 610756 610758	1	0,003
Condrodisplasia punctata rizomélica recesiva	I:215100 II:222765 III:600121	4	0,014

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Costilla corta-polidactilia descrito por Martínez-Frías	--	2	0,007
Costilla corta-polidactilia tipo no determinado	I:263530 II:263520 III:263510 IV:269860 V:614091	4	0,014
De persist. deriv. müllerianos, linfangiectasia, fallo hepático, polidactilia postaxial, anomalías renales y craneofaciales)	235255	2	0,007
De "Cartilage-hair hypoplasia" (McKusick)	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 espóndilo-torácica (Jarcho Levin)	277300	6	0,021
Disostosis espondilocostal recesiva de tipo no determinado	277300 608681 609813 613686	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	0,014
Distrofia cerebro-muscular de Fukuyama	253800	1	0,003
Dyggve-Melchior-Clausen / Smith-McCort	223800 607326	1	0,003
Ellis Van Creveld	225500	9	0,031
Enanismo diastrófico	222600	3	0,010
Enfermedad de Gaucher (Glicoesfingolipidosis)	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
Epidermólisis bullosa distrófica tipo Hallopeau-Siemens	226600	1	0,003
Epidermólisis bullosa recesiva tipo no determinado	226650 226600 226700 226730 226670 612138 601001 226500 615028 226440 608638	5	0,017
Epidermólisis bullosa tipo II (de la unión), subtipo no determinado	226650 226700 226730	3	0,010
Epidermólisis bullosa tipo III (distrófica) recesiva, subtipo no determinado	1:226600 2:226500	5	0,017
Epilepsia dependiente de piridoxina	266100	1	0,003
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	0,024

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Fraser (Criptoftalmos)	219000	8	0,028
Fraser con mutación en FREM2	219000	1	0,003
Fryns	229850	1	0,003
Gangliosidosis GM1	I:230500; II:230600; III:230650	4	0,014
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 tipo I	607596	5	0,017
Hipoplasia pulmonar primaria autosómica recesiva	265430	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica autosómica recesiva	208150	6	0,021
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	0,028
Ictiosis recesiva de tipo no determinado	242300	3	0,010
Ictiosis tipo feto arlequin	242500	1	0,003
Jeune	208500	9	0,031
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
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	17	0,059
Megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal (Síndrome de Berdon)	249210	1	0,003
Miopatía centrotubular	--	1	0,003
Miopatía nemalínica autosómica recesiva	256030	2	0,007

Tabla 2. Síndromes autosómicos recesivos por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Miopatía por desproporción de fibras autosómica recesiva	255310	2	0,007
Mucopolidosis 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	256520	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	609049	1	0,003
Poliquistosis renal infantil	263200	32	0,111
Poliquistosis renal infantil con mutación en gen PKHD1	263200	1	0,003
Ritscher-Schinzel	220210	1	0,003
Robinow autosómico recesivo	268310	2	0,007
Rogers (atresia de esófago+anofthalmía)	206900	1	0,003
Saldino-Noonan	263530	2	0,007
Schwartz-Jampel	255800	1	0,003
Shwachman	260400	1	0,003
Smith-Lemli-Opitz	270400	14	0,048
Stüve-Wiedemann	601559	2	0,007
Tortuosidad arterial	208050	1	0,003
Trombocitopenia con aplasia radial (TAR)	274000	6	0,021
Walker-Warburg	1A:236670 2A:613150 3A:253280 4A:253800 5A:613153 6A:613154	10	0,035
Warburg-Micro	1:600118 2:614225 3:614222	1	0,003
Werdnig-Hoffmann autosómico recesivo	253300	4	0,014
Total de síndromes autosómicos recesivos		367	1,269

T: Tipo

*: Herencia autosómica de tipo no determinado.

Tabla 3. Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Aarskog sin estudio mutacional	305400	1	0,003
Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado	--	10	0,035
Aicardi	304050	4	0,014
Albinismo tipo no determinado	--	8	0,028
Artrogriposis múltiple distal	I:108120 II:601680 193700 III:114300 IV:609128 V:108145 X:187370; 277720	5	0,017
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	0,073
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	0,024
Cayler sin microdelección en región 22q11.2	125520	1	0,003
Coffin-Siris	135900	1	0,003
Condrodisplasia de tipo no determinado	--	83	0,287
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	0,014
Condrodistrofia punteada 2 ligada a X dominante (S. de Conradi-Hünemann)	302960	4	0,014
Cutis laxa tipo no determinado	I:219100 IIA:219200 IIB:612940 3:123700; 614434	1	0,003
Defecto del tubo neural ligado a X recesivo	301410	2	0,007
Defecto en la cadena respiratoria mitocondrial	--	2	0,007
Defectos severos de miembros y alteraciones de la segmentación	--	4	0,014
Déficit de proteína C	176860 612304	1	0,003
Desmons (eritroqueratoderma ictiosiforme atípico con sordera) tipo no determinado	242150	1	0,003
Desorganización	223200	1	0,003
Disostosis acrofacial tipo Catania	101805	1	0,003
Disostosis acrofacial tipo no determinado	154400 261170	2	0,007
Disostosis frontonasal acromélica	603671	1	0,003
Displasia craneotelencefálica	218670	1	0,003
Displasia ectodérmica anhidrótica (modo de herencia no determinado)	--	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X recesiva	305100	2	0,007
Displasia ectodérmica tipo no determinado	--	4	0,014
Displasia espónido-epi-metafisaria de tipo no determinado	--	2	0,007
Displasia espónido-epifisaria de tipo no determinado	--	3	0,010
Displasia metatrópica de tipo no determinado	--	1	0,003
Distrofia miotónica congénita (Steinert)	160900	21	0,073
Distrofia muscular de tipo no determinado	--	5	0,017
Distrofia muscular por déficit de merosina	607855	1	0,003
Ehlers-Danlos tipo no determinado	I:130000; II:130010; III:130020; IV:130050; V:305200; VI:225400; VII:130060 225410; VIII:130080 130090 225320; IX:304150; X:225310; XI:147900	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	0,042
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
Gollop	228250	1	0,003
Goltz	305600	4	0,014
Goltz con mutación en el gen PORCN	305600	1	0,003
Hallermann-Streiff	234100	2	0,007
Ictiosis de tipo no determinado (modo de herencia no determinado)	--	10	0,035
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	0,059
Incontinencia pigmentaria	308300	12	0,042
Insensibilidad parcial a los androgenos	312300	1	0,003
Klippel-Trenaunay-Weber	149000	20	0,069
Larsen (modo de herencia no determinado)	1:245600 2:150250	5	0,017
Melanosis neurocut nea	249400	1	0,003
Metabolopatía de tipo no determinado	--	1	0,003

Tabla 3. Síndromes con otras etiología génicas (*) por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Miopatía miotubular	1:310400 2:160150 3:255200	2	0,007
Miopático no definido	--	5	0,017
Nager	154400	2	0,007
Oculo-cerebro-renal (Lowe)	309000	2	0,007
Opitz-GBBB	145410 300000	5	0,017
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	0,042
Osteogénesis imperfecta tipo II (modo de herencia no determinado)	166210 610682	20	0,069
Osteogénesis imperfecta tipo III (modo de herencia no determinado)	259420	2	0,007
Osteogénesis imperfecta tipo no determinado	166200	12	0,042
Oto-palato-digital tipo I	311300	1	0,003
Parkes-Weber	608355	1	0,003
Pfeiffer-Kapferer	--	1	0,003
Pseudohermafroditismo masculino por resistencia periférica a los andrógenos	--	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 II:300209	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		391	1,352

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 (1980-2013)

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
Wiedemann-Beckwith (Total)		18	45 *	0,156
- Sin estudio molecular	130650	0	27	0,093
- Con hipometilación en la región del centro de imprinting centromérico IC2 o en el dominio KvDMR	130650	10	10	0,035
- Con disomía uniparental paterna o hipometilación del IC2 (o dominio KvDMR) e hipermetilación del IC1 (o dominio H19DMR)	130650	3	3	0,010
- Con estudio molecular normal	130650	1	1	0,003
- Con estudio molecular positivo, de tipo no determinado	130650	1	1	0,003
- Por duplicación 11p	130650	1	1	0,003
- Por metilación aberrante del gen LIT (KCNQ1OT1)	130650	1	1	0,003
- Por patrón de metilación anómalo no determinado	130650	1	1	0,003
Espectro velo-cardio-facial (Total)		30	33 *	0,114
- Con microdelección en región 22q11.2	192430	26	26 **	0,090
- Con estudio de la microdelección negativo	192430	4	4	0,014
- Sin estudio de la microdelección	192430	0	3	0,010
Prader-Willi (Total)		23	23 *	0,080
- Por microdelección 15q	176270	13	13	0,045
- Con estudio molecular positivo, tipo no determinado	176270	3	3	0,010
- Con patrón de metilación anómalo	176270	3	3	0,010
- Por disomía uniparental del cromosoma 15	176270	3	3	0,010
- Sin microdelección en la región 15q11-q13	176270	1	1	0,003
Rubinstein-Taybi (Total)		4	19 *	0,066
- Sin estudio molecular	180849	0	15	0,052
- Con microdelección del gen CREBBP	180849	3	3	0,010
- Con mutación en el gen CREBBP	180849	1	1	0,003
Miller-Dieker	247200	5	5	0,017
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

Tabla 4. **Síndromes de gen contiguo-microdelección, disomía uniparental o imprinting genómico por 10.000 RN (1980-2013) (Continuación)**

	Número OMIM	Con estudio molecular	N.º	Por 10.000
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		92	139	0,481

T: Tipo
*: Total de casos (incluye los grupos siguientes)
**: 21 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; 2 casos sin especificar el tipo de sonda empleada.

Tabla 5. **Síndromes o entidades de etiología desconocida por 10.000 RN (1980-2013)**

	Número OMIM	N.º	Por 10.000
Artrogriposis múltiple congénita	108110	7	0,024
Artrogriposis múltiple congénita con pterigium	108110	3	0,010
Artrogriposis múltiple congénita por amioplasia	108110	5	0,017
Barber-Say	209885	1	0,003
Cutis marmorata telangiectásica congénita (Síndrome de Van Lohuizen)	219250	7	0,024
Disinostosis craneofacial	218350	1	0,003
DK focomelia	223340	1	0,003
Enanismo de tipo no determinado sin evidencia de displasia esquelética	--	9	0,031
Facomatosis pigmento-queratósica con rabdomiosarcoma	--	1	0,003
FFU ("femoral, fibular, ulnar defects")	228200	16	0,055
FH-UF ("femoral hypoplasia - unusual face")	134780	2	0,007
Fusión esplenogonadal	183300	1	0,003
Hipoquinesia inespecífica de tipo no determinado	--	7	0,024
Lumbo-costo-vertebral	--	2	0,007
Macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita	602501	1	0,003
Nevus sebáceo de Jadassohn	163200	4	0,014
Piepkorn	--	1	0,003
Pseudotrisomía 13	264480	1	0,003
Sobrecrecimiento asimétrico de tipo no determinado	--	4	0,014
Sturge-Weber	185300	4	0,014
Total de síndromes o entidades de etiología desconocida		78	0,270

Tabla 6. Embriofetopatías por 10.000 RN (1980-2013)

	N.º	Por 10.000
Bocio congénito por tratamiento antitiroideo	1	0,003
Embriofetopatía por ácido valproico	24	0,083
Embriofetopatía por ácido valproico + otro anticonvulsivante	11	0,038
Embriofetopatía por alcohol	41	0,142
Embriofetopatía por alcohol y sífilis	1	0,003
Embriofetopatía por anticonvulsivantes (politerapia)	8	0,028
Embriofetopatía por carbamazepina	3 *	0,010
Embriofetopatía por carbimazol	2	0,007
Embriofetopatía por citomegalovirus	12	0,042
Embriofetopatía por cocaína	1	0,003
Embriofetopatía por diabetes crónica	59	0,204
Embriofetopatía por diabetes gestacional (?)	17 *	0,059
Embriofetopatía por difenilhidantoína	4	0,014
Embriofetopatía por ergotamina	1	0,003
Embriofetopatía por Fenitoína + Fenobarbital (incluye primidona)	6	0,021
Embriofetopatía por fenobarbital y/o primidona	4	0,014
Embriofetopatía por hipertermia	1	0,003
Embriofetopatía por infección connatal de tipo no determinado	4	0,014
Embriofetopatía por litio	1	0,003
Embriofetopatía por mezcla de alcohol, drogas y otros hábitos tóxicos, incluyendo tabaco	3	0,010
Embriofetopatía por rubeola	8	0,028
Embriofetopatía por sífilis (lúes)	6	0,021
Embriofetopatía por toxoplasma	4	0,014
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	228	0,789

(*): 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	0,014
Acondroplasia	65	0,225
Acrocéfalo-sindactilia	70	0,242
Albinismos	17	0,059
Artrogriposis múltiple	26	0,090
Atelosteogénesis	1	0,003
Braquidactilia	12	0,042
Cayler	9	0,031
Condrodisplasia punctata	15	0,052
Costilla corta-polidactilia	8	0,028
Defecto congénito de glicosilación	5	0,017
Dermopatía restrictiva	2	0,007
Disostosis espónido-costal/torácica	10	0,035
Displasia ectodérmica	8	0,028
Displasia espónido-epifisaria	6	0,021
Displasia mesomélica	6	0,021
Distrofias musculares	28	0,097
Enfermedad de depósito lipídico	2	0,007
Epidermolisis bullosa	40	0,138
Exostosis múltiples	1	0,003
Gangliosidosis	5	0,017
Glicogenosis	1	0,003
Hipoplasia pontocerebelosa	5	0,017
Hipoquinesia inespecífica	13	0,045
Holt-Oram	6	0,021
Ictiosis	46	0,159
Larsen	7	0,024
Miopatía	12	0,042
Mucopolisacaridosis	2	0,007
Oro-facio-digital	9	0,031

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
Osteogénesis imperfecta	64	0,221
Poliquistosis renal	36	0,125
Prader-Willi	23	0,080
Robinow	3	0,010
Rubinstein-Taybi	19	0,066
Silver-Russell	1	0,003
Trico-rino-falángico	1	0,003
Velo-cardio-facial	33	0,114
Waardenburg	12	0,042
Werdnig-Hoffmann	7	0,024
Wiedemann-Beckwith	45	0,156
Williams	3	0,010

Cómo citar este documento:

ECEMC. Síndromes identificados. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol. 2014; VI. Acceso:

<http://www.fundacion1000.es/boletines-ecemc>