

## ENFERMEDADES RARAS OCULARES Y CON AFECTACIÓN OCULAR

<b>CIE-10</b>	<b>Ampliado</b>	<b>Descripción CIE-10 / Ampliado</b>
H535	3	Acromatopsia
H052	0	Afecciones exoftálmicas
H905	3	Albinismo con sordera
E703	3	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine
E703	8	Albinismo ocular
E703	5	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía
E703	4	Albinismo ocular recesivo ligado al X
E703	6	Albinismo oculo-cutáneo
E703	15	Albinismo oculocutáneo tipo 1
E703	16	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima
E703	17	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura
E703	9	Albinismo oculocutáneo tipo 1A
E703	12	Albinismo oculocutáneo tipo 1B
E703	10	Albinismo oculocutáneo tipo 2
E703	11	Albinismo oculocutáneo tipo
E703	13	Albinismo oculocutáneo tipo 4
E703	19	Albinismo oculocutáneo tipo 5
E703	20	Albinismo oculocutáneo tipo 6
E703	18	Albinismo oculocutáneo tipo 7
E703	14	Albinismo oculocutáneo u ocular
H355	13	Amaurosis congénita de Leber
Q131	1	Aniridia
Q878	27	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor
Q131	2	Aniridia aislada
Q150	2	Anomalía de Axenfeld
Q134	1	Anomalía de Peters
Q133	2	Anomalía de Peters - catarata
Q138	3	Anomalía de Rieger

H355	36	Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa
H212	3	Atrofia esencial de iris
E724	3	Atrofia girada de la coroides y la retina
H472	5	Atrofia óptica autosómica dominante y sordera congénita
H472	13	Atrofia óptica autosómica recesiva aislada
H472	8	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7
H472	1	Atrofia optica bilateral
H472	12	Atrofia óptica bilateral autosómica dominante- Atrofia óptica tipo 1-AOAD tipo KJER
H472	11	Atrofia óptica Bosch-Boonstra-Schaaf
H472	6	Atrofia óptica de inicio precoz ligada al X
H472	9	Atrofia óptica OPA10
H472	10	Atrofia óptica por compresión de la vía óptica por tumor hipofisario
H355	29	Bestrofinopatía autosómica recesiva
Q120	0	Catarata congénita
Q120	2	Catarata no sindrómica de inicio precoz
Q120	1	Cataratas congénitas no sindrómicas
H536	1	Ceguera nocturna congénita estable
N163	1	Cistinosis nefropática infantil
N163	2	Cistinosis nefropática juvenil
E720	9	Cistinosis ocular
Q148	1	Coloboma corio-retiniano
H309	0	Coriorretinitis, no especificada (Uveítis posterior, no especificada)
H301	1	Coriorretinopatía "birdshot"
H357	13	Coriorretinopatía serosa central
Q138	8	Corneogoniodisgenesia
H312	2	Coroideremia
H308	1	Coroiditis serpiginosa
H214	1	Deficiencia de células madre limbares
H353	0	Degeneración de la mácula y del polo posterior del ojo
H312	3	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana

H353	1	Degeneración macular miópica
H187	1	Degeneración marginal pelúcida
H355	15	Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma
H355	8	Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve
Q138	7	Despigmentación aguda bilateral del iris
G901	0	Disautonomía familiar
Q138	2	Disgenesia del segmento anterior
H185	2	Distrofia corneal
H185	17	Distrofia corneal cristalina de Schnyder
H185	26	Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt
H185	6	Distrofia corneal de Meesmann
H185	13	Distrofia corneal de Reis-Bücklers
H185	12	Distrofia corneal de Thiel-Behnke
H185	10	Distrofia corneal en 'gotas de miel'
H185	23	Distrofia corneal endotelial de Fuchs
H185	30	Distrofia corneal endotelial ligada al X
H185	7	Distrofia corneal epitelial de Lisch
H185	4	Distrofia corneal estromal
H185	25	Distrofia corneal estromal congénita
H185	9	Distrofia corneal gelatinosa en forma de gotas
H185	15	Distrofia corneal granular tipo 2
H185	14	Distrofia corneal granular tipo I
H185	18	Distrofia corneal macular
H185	8	Distrofia corneal microquística
H185	19	Distrofia corneal moteada
H185	11	Distrofia corneal mucinosa subepitelial
H185	22	Distrofia corneal polimorfa posterior
H185	3	Distrofia corneal posterior
H185	20	Distrofia corneal posterior amorfa
H185	28	Distrofia corneal predescemética
H185	16	Distrofia corneal reticular tipo I

H185	5	Distrofia corneal superficial
H312	4	Distrofia coroidal areolar central 2
H312	1	Distrofia coroidea areolar central
H355	14	Distrofia Cristalina de Bietti
H355	5	Distrofia de conos y bastones
H185	1	Distrofia de córnea - sordera de percepción
H355	9	Distrofia de retina de Bothnia
H355	19	Distrofia de Sorsby del fondo de ojos
H355	26	Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus
H185	24	Distrofia endotelial hereditaria congénita I
H185	29	Distrofia endotelial hereditaria congénita II
H355	23	Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto
H355	0	Distrofia hereditaria de la retina
H355	35	Distrofia macular anular concéntrica benigna
H355	22	Distrofia macular cistoide
H355	20	Distrofia macular de Carolina del Norte
H355	34	Distrofia macular oculta
G711	10	Distrofia miotónica
G711	1	Distrofia miotónica de Steinert
G710	2	Distrofia muscular facioescapulohumeral
G710	12	Distrofia muscular oculo-faríngea
H185	21	Distrofia nebulosa central de François
H355	24	Distrofia pigmentada en forma de mariposa
H185	27	Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes
H355	6	Distrofia progresiva de conos
H355	25	Distrofia reticular del epitelio pigmentario de la retina
H355	39	Distrofia retiniana de conos 3B- KNCV2
H355	21	Drusen familiar
H355	11	Enfermedad de Best
E752	8	Enfermedad de Fabry
H472	7	Enfermedad de Leber 'plus'

A692	1	Enfermedad de Lyme
H355	38	Enfermedad de Norrie-Warburg
H536	2	Enfermedad de Oguchi
G601	0	Enfermedad de Refsum
H355	2	Enfermedad de Stargardt
H355	12	Enfermedad de Wagner
E830	1	Enfermedad de Wilson
Q133	1	Esclerocórnea aislada congénita
H355	30	Fundus albipunctatus
H355	27	Fundus pulverulentus
Q150	1	Glaucoma congénito
H401	1	Glaucoma hereditario
Q150	3	Glaucoma juvenil
E834	2	Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave (FHHNCOI)
Q809	1	Ictiosis
H208	2	Iridociclitis heterocrómica de Fuchs
H209	0	Iridociclitis, no especificada
Q138	4	Iridogoniodisgenesia
E754	3	Lipofuscinosis ceroide neuronal juvenil
G700	0	Miastenia gravis
Q112	0	Microftalmía
Q112	1	Microftalmia colobomatosa
B608	1	Microsporidiosis
H535	2	Monocromatismo de conos azules
E763	0	Mucopolisacaridosis no especificada
E761	2	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma atenuada
E761	1	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave
E762	2	Mucopolisacaridosis tipo 3
E762	4	Mucopolisacaridosis tipo 4
E762	7	Mucopolisacaridosis tipo 4A

E762	8	Mucopolisacaridosis tipo 4B
E762	1	Mucopolisacaridosis tipo 6
E762	6	Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión lenta
E762	5	Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión rápida
E762	3	Mucopolisacaridosis tipo 7
E762	10	Mucopolisacaridosis tipo IIIC. Enfermedad de San Filippo tipo C- HGSNAT
E760	1	Mucopolisacaridosis tipo I
E761	0	Mucopolisacaridosis tipo II
E762	9	Mucopolisacaridosis tipo IIIB. Enfermedad de San Filippo tipo B
H460	1	Neuritis óptica encefalitis post sarampión
H472	2	Neuropatía óptica hereditaria de Leber
Q780	1	Osteogénesis imperfecta
Q968	0	Otras variantes del síndrome de Turner
H441	3	Panuveítis
H441	2	Panuveítis idiopática
H441	4	Panuveítis infecciosa
L121	1	Penfigoide de la membrana mucosa
G111	29	Posterior column ataxia & Retinitis pigmentosa (AXPC1; PCARP); 1q31.3
Q878	29	Pseudoprogeria
Q828	1	Pseudoxantoma elástico
Q100	1	Ptosis congénita
H163	0	Queratitis intersticial y profunda
H162	4	Queratoconjuntivitis atópica
H162	2	Queratoconjuntivitis límbica superior
B601	3	Queratoconjuntivitis por acantoameba
H162	1	Queratoconjuntivitis primaveral
H186	0	Queratocono
H162	3	Queratopatía neurotrófica
H355	28	Retina moteada de Kandori
H355	37	Retina moteada familiar benigna
H355	17	Retinitis punctata albescens

C692	0	Retinoblastoma (Tumor maligno de la retina)
H355	16	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante
H355	1	Retinosis pigmentaria
H355	46	Retinosis pigmentaria 11- PRPF31
H355	44	Retinosis pigmentaria 37 - NR2E3
H355	48	Retinosis pigmentaria 39 - USH2A
H355	43	Retinosis pigmentaria 41-PROM1
H355	47	Retinosis pigmentaria 44- RGR
H355	42	Retinosis pigmentaria tipo 40- PED6B
H355	41	Retinosis pigmentaria tipo 80- IFT140
H355	40	Retinosis pigmentaria tipo 88-RP1L1
H331	1	Retinosquiosis ligada a X
H355	45	RETINOSIS PIGMENTARIA 45 - CNGB1
Q962	0	Sdr de Turner - Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
Q963	0	Sdr de Turner - Mosaico 45,X/46,XX o XY
Q964	0	Sdr de Turner - Mosaico 45,X/otras líneas celulares con cromosoma sexual anormal
H570	1	Síndrome de Adie
Q040	1	Síndrome de Aicardi
G318	10	Síndrome de Aicardi-Goutières
Q878	26	Síndrome de Alport
Q878	22	Síndrome de Alport - deficiencia intelectual - hipoplasia del tercio medio facial - eliptocitosis
Q878	21	Síndrome de Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X
Q878	23	Síndrome de Alport ligado a X
Q878	24	Síndrome de Alport tipo dominante
Q878	25	Síndrome de Alport tipo recesivo
Q878	20	Síndrome de Alström
Q138	6	Síndrome de aniridia - discapacidad intelectual
Q138	5	Síndrome de aniridia - ptosis - discapacidad intelectual - obesidad familiar
Q878	28	Síndrome de aniridia-ausencia de rótula
H472	4	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus

Q138	1	Síndrome de Axenfeld Rieger
Q878	10	Síndrome de Bardet-Biedl
H350	5	Síndrome de Coats plus
H212	2	Síndrome de Cogan-Reese
Q796	17	Síndrome de córnea frágil 1 (Brittle cornea syndrome 1)-SED VIB
Q796	18	Síndrome de córnea frágil 2 (Brittle cornea syndrome 2)
H212	1	Síndrome de Chandler
G801	1	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva - CTNNB1
Q878	14	Síndrome de Gillespie: PAX6; 11p13
H355	18	Síndrome de Goldmann-Favre
E703	7	Síndrome de Hermansky-Pudlak, con enfermedad intersticial pediátrica
E348	1	Síndrome de Hutchinson-Gilford
E345	5	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos
G608	12	Síndrome de insensibilidad congénita al dolor - hipohidrosis
E345	4	Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos
Q043	1	Síndrome de Joubert
Q043	32	Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital
Q043	23	Síndrome de Joubert tipo 10: OFD1; Xp22
Q043	15	Síndrome de Joubert tipo 2(cerebelo-oculo-renal syndrome; CORS2):11p12
Q043	16	Síndrome de Joubert tipo 3: AHI1; 6q23
Q043	17	Síndrome de Joubert tipo 4: NPHP1; 2q13
Q043	18	Síndrome de Joubert tipo 5: CEP290; 12q21
Q043	19	Síndrome de Joubert tipo 6: TMEM67; 8q21
Q043	20	Síndrome de Joubert tipo 7: RPGRIP1L; 16q12
Q043	21	Síndrome de Joubert tipo 8: ARL13B; 3q11
Q043	22	Síndrome de Joubert tipo 9: CC2D2A; 4p15
Q043	14	Síndrome de Joubert tipo I (cerebelloparenchymal disorder IV; CPD IV): 9q34
Q121	1	Ectopia del cristalino aislada tipo 2, AR - ADAMTSL4
H498	1	Síndrome de Kearns-Sayre
Q078	1	Síndrome de Marcus-Gunn invertido



Q874	0	Síndrome de Marfan
Q158	2	Síndrome de microftalmia-retinosis pigmentaria-foveosquisis-drusas del disco óptico - MFRP
Q870	13	Síndrome de Nance-Horan (NHS)
G318	4	Síndrome de NARP
Q134	2	Síndrome de Peters plus
Q878	5	Síndrome de Stickler
Q858	3	Síndrome de Sturge-Weber
Q96	0	Síndrome de Turner
Q960	0	Síndrome de Turner - Cariotipo 45,X
Q961	0	Síndrome de Turner - Cariotipo 46,X iso (Xq)
Q969	0	Síndrome de Turner, no especificado
H355	7	Síndrome de Usher
H355	31	Síndrome de Usher tipo 1
H355	32	Síndrome de Usher tipo 2
H355	33	Síndrome de Usher tipo 3
H355	49	Síndrome de Usher, tipo 1D - CDH23
E107	1	Síndrome de Wolfram
H211	1	Síndrome endotelial iridocorneal
Q142	1	Síndrome 'Morning glory'
I738	2	Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos - ACTA2
E348	6	Síndrome progeroide
E348	7	Síndrome progeroide de origen genético
Q615	1	Síndrome Senior-Loken 8- WDR19
G114	50	SPOAN
H209	1	Uveítis anterior idiopática (Iridociclitis idiopática)
H203	1	Uveítis anterior infecciosa (Iridociclitis secundaria infecciosa)
H209	2	Uveítis anterior no infecciosa (Iridociclitis no infecciosa)
H209	3	Uveítis anterior paraneoplásica
H202	0	Uveítis facoanafiláctica (Iridociclitis por trastorno del cristalino)
H302	0	Uveítis intermedia (Ciclitis posterior)

H302	2	Uveítis intermedia paraneoplásica
H309	1	Uveítis posterior idiopática
H309	2	Uveítis posterior infecciosa
H309	3	Uveítis posterior no infecciosa
H309	4	Uveítis posterior paraneoplásica
H350	1	Vitreorretinopatía exudativa familiar