



Resolución Ministerial

Lima, 11 de MAYO del 2026

Visto, el Expediente N° DGIESP-DENOT20250000972, que contiene el Memorandum N° D002202-2026-DGIESP-MINSA y los Informes N° D000070-2026-DGIESP-DENOT-MINSA y N° D000082-2026-DGIESP-DENOT-MINSA de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública; y el Informe N° D000423-2026-OGAJ-MINSA y la Nota Informativa N° D000543-2026-OGAJ-MINSA de la Oficina General de Asesoría Jurídica;

CONSIDERANDO:

Que, los numerales I y II del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, señalan que la salud es condición indispensable del desarrollo humano y medio fundamental para alcanzar el bienestar individual y colectivo, por lo que la protección de la salud es de interés público, siendo responsabilidad del Estado regularla, vigilarla y promoverla;

Que, el numeral 1) del artículo 3 y el artículo 4 del Decreto Legislativo N° 1161, Decreto Legislativo que aprueba la Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, establecen que el Ministerio de Salud es competente en salud de las personas, y que el Sector Salud está conformado por el Ministerio de Salud, como organismo rector, las entidades adscritas a él y aquellas instituciones públicas y privadas de nivel nacional, regional y local, y personas naturales que realizan actividades vinculadas a las competencias establecidas en dicha Ley, y que tienen impacto directo o indirecto en la salud, individual o colectiva;

Que, el literal b) del artículo 5 del mencionado Decreto Legislativo establece que es función rectora del Ministerio de Salud, formular, planear, dirigir, coordinar, ejecutar, supervisar y evaluar la política nacional y sectorial de promoción de la salud, vigilancia, prevención y control de las enfermedades, recuperación, rehabilitación en salud, tecnologías en salud y buenas prácticas en salud, bajo su competencia, aplicable a todos los niveles de gobierno;

Que, la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, declara de interés nacional la prevención, diagnóstico, atención integral de salud y rehabilitación de las





personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, entendidas éstas como aquellas enfermedades, incluidas las de origen genético, con peligro de muerte o invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos;



Que, con Decreto Supremo N° 002-2025-SA se aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, cuya Segunda Disposición Complementaria Final dispone que el Ministerio de Salud aprueba el Listado actualizado de enfermedades raras o huérfanas;



Que, de otro lado, el artículo 63 del Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, establece que la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública es el órgano de línea del Ministerio de Salud, dependiente del Viceministerio de Salud Pública, competente para dirigir y coordinar las intervenciones estratégicas de salud pública en materia de, entre otras, prevención y control de enfermedades no transmisibles, raras y huérfanas;



Que, con los documentos del visto, la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública propone la publicación del proyecto de Listado de enfermedades raras y huérfanas, durante el plazo de quince (15) días hábiles;

Con el visado de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, de la Dirección General de Aseguramiento e Intercambio Prestacional, de la Dirección General de Operaciones en Salud, de la Dirección General de Medicamentos, Insumos y Drogas, de la Oficina General de Tecnologías de la Información, del Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades, del Instituto Nacional de Salud, de la Oficina General de Asesoría Jurídica, de la Secretaría General, del Despacho Viceministerial de Salud Pública y del Despacho Viceministerial de Prestaciones y Aseguramiento en Salud;



De conformidad con lo dispuesto en el Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, modificado por la Ley N° 30895, Ley que fortalece la función rectora del Ministerio de Salud, y por el Decreto Legislativo N° 1504, Decreto Legislativo que fortalece al Instituto Nacional de Salud para la prevención y control de las enfermedades; y el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado mediante los Decretos Supremos N° 011-2017-SA y N° 032-2017-SA;



SE RESUELVE:

Artículo 1.- Disponer que la Oficina de Transparencia y Anticorrupción de la Secretaría General efectúe la publicación del proyecto de Listado de enfermedades raras y huérfanas, y del informe técnico que lo sustenta, en la sede digital del Ministerio de Salud (<https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales>), a efecto de recibir las sugerencias, comentarios o recomendaciones de las entidades públicas o privadas, y de la ciudadanía en general, a través del correo electrónico: webmaster@minsa.gob.pe, o presentadas en la mesa de partes presencial, ubicada en la Avenida Salaverry N° 801 - Jesús María, de lunes a viernes de 8:30 horas a 16:30 horas, durante el plazo de quince (15) días hábiles, contados a partir del día siguiente de la publicación de la presente Resolución Ministerial en el Diario Oficial El Peruano.





Resolución Ministerial

Lima, 11 de MAYO del 2026

Artículo 2.- Encargar a la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública la recepción, procesamiento y sistematización de las sugerencias y comentarios que se presenten, así como la elaboración de la propuesta final del Listado.

Regístrese, comuníquese y publíquese.

JUAN CARLOS VELASCO GUERRERO
Ministro de Salud



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
1	D55.0	Anemia debida a deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa [G6FD]
2	D55.10	Otras anemias por trastornos del metabolismo del glutatión
3	D55.11	Deficiencia de glutatión sintetasa
4	D55.2	Anemia hemolítica por anomalías de las enzimas glicolíticas
5	D55.3	Anemia hemolítica por trastorno del metabolismo nucleotídico de los eritrocitos
6	D55.8	Otras anemias debidas a trastornos enzimáticos
7	D56.0	Alfa talasemia
8	D56.1	Beta talasemia
9	D56.2	Delta-beta talasemia
10	D56.8	Otras talasemias
11	D56.9	Talasemia, no especificada
12	D57.0	Anemia falciforme con crisis
13	D57.1	Anemia falciforme sin crisis
14	D58.0	Esferocitosis hereditaria
15	D58.1	Eliptocitosis hereditaria
16	D58.2	Otras hemoglobinopatías
17	D58.8	Otras anemias hemolíticas hereditarias especificadas
18	D58.81	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalías en los genes del complemento
19	D59.3	Síndrome hemolítico-urémico
20	D59.5	Hemoglobinuria paroxística nocturna [Marchiafava- Micheli]
21	D59.6	Hemoglobinuria debida a hemólisis por otras causas externas
22	D61.00	Otras anemias aplásicas constitucionales
23	D61.01	Anemia de Fanconi
24	D61.3	Anemia aplásica idiopática
25	D64.0	Anemia sideroblástica hereditaria
26	D64.4	Anemia diseritropoyética congénita
27	D66.0	Deficiencia hereditaria del factor VIII: Hemofilia A, no especificada
28	D66.1	Deficiencia hereditaria del factor VIII: Hemofilia A leve
29	D66.2	Deficiencia hereditaria del factor VIII: Hemofilia A grave
30	D66.3	Deficiencia hereditaria del factor VIII: Hemofilia A moderada
31	D66.4	Trastorno de sangrado en portadores de hemofilia A
32	D67.0	Deficiencia hereditaria del factor IX: Hemofilia B, no especificada
33	D67.1	Deficiencia hereditaria del factor IX: Hemofilia B leve
34	D67.2	Deficiencia hereditaria del factor IX: Hemofilia B moderada
35	D67.3	Deficiencia hereditaria del factor IX: Hemofilia B grave
36	D67.4	Trastorno de sangrado en portadores de hemofilia B
37	D68.0	Enfermedad de von Willebrand
38	D68.1	Deficiencia congénita del factor XI, Hemofilia C
39	D68.20	Deficiencia hereditaria de otros factores de la coagulación
40	D68.21	Deficiencia congénita de factor II (protrombina)
41	D68.22	Deficiencia congénita del factor V
42	D68.23	Deficiencia congénita del factor VII
43	D68.24	Deficiencia congénita del factor X
44	D68.25	Deficiencia congénita de factor XII
45	D68.26	Deficiencia congénita del factor XIII
46	D68.27	Deficiencia congénita de fibrinógeno (factor I)
47	D68.5	Trombofilia primaria
48	D68.8	Otros defectos especificados de la coagulación
49	D69.1	Defectos cualitativos de las plaquetas
50	D70.1	Neutropenia congénita
51	D71.X	Trastornos funcionales de los polimorfonucleares neutrófilos
52	D71.1	Enfermedad granulomatosa crónica
53	D72.0	Anomalías genéticas de los leucocitos
54	D74.0	Metahemoglobinemia congénita



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
55	D76.11	Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar
56	D76.2	Síndrome hemofagocítico asociado a infección
57	D76.30	Otros síndromes histiocíticos raros
58	D76.31	Enfermedad de Rosai-Dorfman
59	D80.0	Hipogammaglobulinemia hereditaria
60	D80.11	Inmunodeficiencia por deficiencia de producción de anticuerpos
61	D80.3	Deficiencia selectiva de subclases de la inmunoglobulina G [IgG]
62	D80.4	Deficiencia selectiva de inmunoglobulina M [IgM]
63	D80.51	Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas
64	D80.52	Síndrome de hiper IgM sin susceptibilidad a infecciones oportunistas
65	D80.7	Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
66	D80.8	Otras inmunodeficiencias con predominio de defectos de los anticuerpos
67	D81.0	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con disgenesia reticular
68	D81.1	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con linfocitopenia T y B
69	D81.2	Inmunodeficiencia combinada severa [IDCS] con cifra baja o normal de linfocitos B
70	D81.3	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
71	D81.4	Inmunodeficiencia de células T con aplasia tímica
72	D81.5	Deficiencia de la fosforilasa purinonucleósida [FPN]
73	D81.6	Deficiencia de la clase I del complejo de histocompatibilidad mayor
74	D81.7	Deficiencia de la clase II del complejo de histocompatibilidad mayor
75	D81.8	Otras inmunodeficiencias combinadas
76	D82.0	Síndrome de Wiskott-Aldrich
77	D82.1	Síndrome de Di George
78	D82.2	Inmunodeficiencia con enanismo micromélico [miembros cortos]
79	D82.3	Inmunodeficiencia consecutiva a respuesta defectuosa hereditaria contra el virus de Epstein-Barr
80	D82.4	Síndrome de hiperinmunoglobulina E [IgE]
81	D82.8	Inmunodeficiencia asociada con otros defectos mayores especificados
82	D82.9	Inmunodeficiencia asociada con defectos mayores no especificados
83	D83.9	Inmunodeficiencia común variable y trastornos relacionados
84	D84.10	Otros defectos del sistema del complemento, especificados
85	D84.11	Angioedema hereditario tipo 1
86	D84.12	Angioedema hereditario tipo 2
87	D84.13	Otros Angioedemas hereditarios
88	D84.14	Deficiencia de properdina
89	D84.15	Inmunodeficiencia con anomalía del factor I del complemento
90	D84.16	Inmunodeficiencia por deficiencia del factor H del complemento
91	D84.17	Deficiencia del componente 3 del complemento
92	D84.8	Otras inmunodeficiencias especificadas
93	E07.1	Bocio dishormogénico: Síndrome de Pendred- Síndrome de bocio - hipoacusia neurosensorial
94	E16.11	Hiperinsulinismo difuso sensible al diazóxido
95	E16.12	Hiperinsulinismo resistente al diazóxido
96	E21.0	Hiperparatiroidismo primario
97	E22.0	Acromegalia y gigantismo hipofisario
98	E23.0	Otros hipopituitarismos especificados
99	E23.01	Deficiencia hipofisaria por el síndrome de la silla turca vacía
100	E23.02	Deficiencia aislada congénita de la hormona de crecimiento
101	E23.03	Síndrome de Sheehan
102	E23.04	Panhipopituitarismo no adquirido (genético)
103	E23.05	Síndrome de Kallmann
104	E23.21	Diabetes insípida central. Deficiencia de Arginina Vasopresina central, hereditaria
105	E23.22	Diabetes insípida central / Deficiencia de Arginina Vasopresina central, adquirida
106	E24.0	Enfermedad de Cushing dependiente de la hipófisis



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
107	E24.1	Síndrome de Nelson
108	E25.00	Hiperplasia suprarrenal congénita
109	E25.81	Deficiencia de aromatasa
110	E25.82	Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa
111	E25.83	Síndrome de resistencia generalizada a glucocorticoides
112	E26.0	Otros hiperaldosteronismos primarios
113	E27.10	Otras insuficiencias corticosuprarrenales primarias especificadas
114	E27.11	Enfermedad de Addison
115	E27.12	Deficiencia familiar de glucocorticoides
116	E27.4	Otras insuficiencias corticosuprarrenales y las no especificadas
117	E27.41	Hipoaldosteronismo familiar
118	E34.3	Enanismo, no clasificado en otra parte
119	E34.5	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
120	E34.8	Otros trastornos endocrinos especificados
121	E34.81	Diabetes tipo MODY, Diabetes del adulto de inicio juvenil
122	E70.0	Fenilcetonuria clásica
123	E70.1	Otras hiperfenilalaninemias
124	E70.21	Tirosinemia
125	E70.22	Alcaptonuria
126	E70.3	Albinismo
127	E70.80	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, especificados
128	E70.81	Deficiencia de carnosinasa
129	E70.82	Hipertriptofanemia familiar
130	E70.83	Enfermedad del metabolismo de la histidina
131	E70.84	Trastorno del metabolismo del triptofano
132	E70.85	Síndrome de pañal azul
133	E71.0	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
134	E71.10	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, especificados
135	E71.11	Acidemia metilmalónica
136	E71.12	Acidemia propiónica
137	E71.13	Acidemia isovalérica
138	E71.3	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
139	E72.00	Otros trastornos del transporte de los aminoácidos especificados
140	E72.01	Cistinosis
141	E72.02	Cistinuria
142	E72.10	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados
143	E72.11	Homocistinuria clásica
144	E72.2	Trastorno del metabolismo del ciclo de la urea y de la detoxificación del amonio
145	E72.3	Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina
146	E72.4	Trastornos del metabolismo de la ornitina
147	E72.5	Trastornos del metabolismo de la glicina
148	E72.8	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
149	E73.0	Deficiencia congénita de lactasa
150	E74.0	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
151	E74.01	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida (Enfermedad de Pompe)
152	E74.02	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno lisosomal
153	E74.03	Glucogenosis muscular: Miopatía por almacenamiento de glucógeno
154	E74.1	Trastorno del metabolismo de la fructosa
155	E74.2	Trastorno del metabolismo de la galactosa
156	E74.3	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
157	E74.4	Trastornos del metabolismo del piruvato y de la gluconeogénesis
158	E74.8	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
159	E75.0	Gangliosidosis GM2
160	E75.01	Gangliosidosis GM2: Enfermedad de Tay-Sachs
161	E75.02	Gangliosidosis GM2: Enfermedad de Sandhoff
162	E75.11	Gangliosidosis GM1: Deficiencia de beta-galactosidasa -1
163	E75.12	Mucopolisidosis tipo IV
164	E75.20	Otras esfingolipidosis especificadas
165	E75.21	Enfermedad de Fabry
166	E75.22	Enfermedad de Gaucher
167	E75.23	Enfermedad de Niemann-Pick
168	E75.24	Leucodistrofia metacromática
169	E75.4	Lipofuscinosis ceroides neuronal
170	E75.5	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos, especificados.
171	E76.0	Mucopolisacaridosis tipo I
172	E76.1	Mucopolisacaridosis tipo II
173	E76.21	Mucopolisacaridosis tipo III
174	E76.22	Mucopolisacaridosis tipo IV
175	E76.23	Mucopolisacaridosis tipo VI
176	E76.24	Mucopolisacaridosis tipo VII
177	E76.25	Mucopolisacaridosis tipo IX
178	E76.3	Mucopolisacaridosis no especificada
179	E77.01	Mucopolisacaridosis tipo II
180	E77.02	Mucopolisacaridosis tipo III
181	E77.10	Otros defectos de la degradación de glucoproteínas, especificados
182	E77.11	Alfa-manosidosis
183	E77.12	Beta-manosidosis
184	E77.80	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas especificados
185	E77.81	Trastornos del metabolismo del ácido siálico
186	E77.82	Trastorno congénito de la glicosilación
187	E77.83	Trastornos de la síntesis de fucoglucosanos
188	E78.6	Hipolipidemia rara
189	E79.1	Síndrome de Lesch-Nyhan
190	E79.8	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
191	E79.81	Xantínuria hereditaria
192	E80.1	Porfiria cutánea tardía
193	E80.21	Porfiria variegata
194	E80.31	Acatalasemia
195	E80.32	Deficiencia de mieloperoxidasa
196	E80.4	Síndrome de Gilbert
197	E80.5	Síndrome de Crigler-Najjar
198	E80.61	Síndrome de Dubin-Johnson
199	E80.62	Síndrome de Rotor
200	E83.00	Otros trastornos del metabolismo del cobre especificados
201	E83.01	Enfermedad de Wilson
202	E83.30	Otros trastornos del metabolismo del fósforo y fosfatasa identificados
203	E83.31	Hipofosfatasa
204	E83.32	Raquitismo hipofosfático
205	E83.51	Hipercalcemia idiopática
206	E83.52	Hipercalcemia hipocalcémica familiar
207	E84.9	Fibrosis quística, sin otra especificación
208	E85.2	Amiloidosis hereditaria no especificada
209	E85.3	Amiloidosis sistémica secundaria
210	E85.4	Amiloidosis limitada a un órgano
211	E88.10	Otras lipodistrofia especificadas
212	E88.11	Lipodistrofias primarias



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
213	E88.12	Lipodistrofia genética
214	E88.13	Lipodistrofia adquirida
215	G04.00	Encefalomiелitis aguda diseminada desmielinizante
216	G04.01	Encefalomiелitis aguda diseminada con anticuerpos anti-glicoproteína mielínica oligodendrocitaria (MOG)
217	G04.1	Paraplejía espástica tropical
218	G04.81	Encefalitis, miелitis y encefalomiелitis no autoinmune, especificadas.
219	G04.82	Encefalitis, miелitis y encefalomiелitis autoinmune, especificadas.
220	G10.0	Otros trastornos relacionados con la enfermedad de Huntington especificados
221	G10.X	Enfermedad de Huntington
222	G11.0	Ataxia congénita no progresiva
223	G11.1	Ataxia cerebelosa de iniciación temprana
224	G11.2	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía
225	G11.30	Otras ataxias cerebelosas con reparación defectuosa del ADN, especificadas
226	G11.31	Ataxia-telangiectasia
227	G11.4	Paraplejía espástica hereditaria
228	G11.8	Otras ataxias hereditarias
229	G12.0	Atrofia muscular espinal proximal Tipo 1 de inicio en la infancia.
230	G12.10	Otras atroфias musculares espinales hereditarias especificadas.
231	G12.11	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2
232	G12.12	Atrofia muscular espinal proximal tipo 3
233	G12.13	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4
234	G12.20	Otras enfermedades de las neuronas motoras especificadas
235	G12.21	Esclerosis lateral amiotrófica
236	G12.22	Esclerosis lateral primaria
237	G12.23	Atrofia muscular bulboespinal
238	G12.24	Neuropatía motora distal hereditaria
239	G12.9	Atrofia muscular espinal, sin otra especificación.
240	G23.0	Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro.
241	G23.1	Parálisis supranuclear progresiva
242	G23.2	Atrofia multisistémica, tipo parkinsoniano.
243	G23.3	Atrofia multisistémica, tipo cerebelosa
244	G23.8	Otras enfermedades degenerativas específicas de los núcleos de la base
245	G23.81	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
246	G24.1	Distonía idiopática familiar
247	G25.8	Otros trastornos extrapiramidales y del movimiento
248	G35.X	Esclerosis múltiple
249	G36.0	Trastorno del espectro de la neuromiелitis óptica
250	G37.0	Esclerosis difusa: Enfermedad de Schilder
251	G37.1	Desmielinización central del cuerpo calloso: Enfermedad de Marchiafava-Bignami
252	G37.3	Miелitis transversa aguda en enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central
253	G37.5	Esclerosis concéntrica (Baló)
254	G37.8	Otras enfermedades desmielinizantes del sistema nervioso central, especificadas
255	G40.41	Epilepsia mioclónica astática
256	G40.42	Espasmos infantiles / Síndrome de West.
257	G40.43	Encefalopatía mioclónica sintomática precoz, infantil temprana.
258	G40.44	Encefalopatía diskinéctica epileptica infantil
259	G40.45	Síndrome de Lennox-Gastaut
260	G40.46	Mioclónia perioral con ausencias
261	G40.47	Síndrome EAST
262	G40.48	Síndrome de Dravet
263	G40.80	Otras epilepsias: focales o multifocales.
264	G40.81	Encefalopatía epileptica y del desarrollo dependiente de piridoxina



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
265	G41.82	Estado epiléptico focal o generalizado super refractario
266	G47.31	Síndrome de hipoventilación central congénita [Síndrome de Ondine]
267	G47.81	Síndrome de Kleine-Levin
268	G51.81	Atrofia hemifacial progresiva
269	G60.00	Otras neuropatías hereditarias motoras y sensoriales
270	G60.01	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1
271	G60.02	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2
272	G60.03	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia
273	G60.04	Otras variantes de la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
274	G60.1	Enfermedad de Refsum
275	G60.2	Neuropatía asociada con ataxia hereditaria
276	G60.3	Neuropatía progresiva idiopática
277	G61.8	Otras polineuropatías inflamatorias, especificadas
278	G61.81	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP)
279	G61.82	Neuropatía motora multifocal
280	G70.0	Miastenia gravis
281	G70.2	Miastenia congénita o del desarrollo
282	G71.00	Otras distrofias musculares especificadas
283	G71.01	Distrofia muscular de Duchenne
284	G71.02	Distrofia muscular de Becker
285	G71.03	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras
286	G71.04	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
287	G71.05	Miopatía distal tipo Welander
288	G71.06	Distrofia muscular de cinturas
289	G71.07	Distrofia muscular congénita
290	G71.1	Trastornos miotónicos
291	G71.2	Miopatías congénitas
292	G71.3	Miopatía mitocondrial, no clasificada en otra parte
293	G73.1	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton (LEMS)
294	G90.0	Neuropatía autonómica periférica idiopática
295	G90.1	Disautonomía familiar [Síndrome de Riley-Day]
296	G93.01	Porencefalia adquirida
297	G93.02	Quiste aracnoideo
298	G95.0	Siringomielia y siringobulbia
299	H05.21	Orbitopatía eutiroidea de Graves
300	H18.50	Otras distrofias hereditarias de la córnea especificadas
301	H18.51	Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción
302	H31.20	Otras distrofias coroideas hereditarias
303	H31.21	Coroideremia
304	H35.50	Otras distrofias hereditarias de la retina
305	H35.51	Retinosis pigmentaria
306	H35.52	Retinitis punctata albescens
307	H35.53	Distrofia de conos y bastones
308	H35.54	Fundus pulverulentus
309	H35.55	Fundus albipunctatus
310	H35.56	Síndrome de Usher
311	H35.57	Distrofia pigmentaria en alas de mariposa
312	H46.1	Neuropatía óptica inflamatoria recurrente crónica
313	H53.61	Ceguera nocturna estacionaria congénita
314	H90.3	Hipoacusia neurosensorial, bilateral
315	H90.51	Sordera genética no sindrómica
316	H90.61	Síndrome de sordera-hipogonadismo
317	I15.11	Síndrome de Liddle



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
318	I15.12	Pseudohipoaldosteronismo, cualquier tipo 2A, 2B, 2C, 2D, 2E
319	I26.01	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica
320	I27.01	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria o familiar
321	I27.02	Hipertensión arterial pulmonar idiopática
322	I27.21	Hipertensión arterial pulmonar asociada a otra enfermedad
323	I27.22	Hipertensión arterial pulmonar inducida por fármacos y toxina
324	I27.23	Hipertensión arterial pulmonar asociadas a Enfermedades del Tejido Conectivo
325	I27.24	Hipertensión arterial pulmonar asociada a Cardiopatías Congénitas
326	I27.25	Hipertensión arterial pulmonar asociado con infección VIH
327	I27.26	Hipertensión pulmonar debida a enfermedades pulmonares e hipoxia
328	I27.27	Síndrome de Eisenmenger
329	I42.80	Otras cardiomiopatías especificadas
330	I45.81	Síndrome de QT largo congénito
331	I67.5	Enfermedad de Moyamoya
332	I78.0	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
333	J84.01	Microlitiasis alvéolo-pulmonar
334	J84.02	Neumonitis crónica del lactante
335	J84.03	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
336	J84.04	Proteinosis alveolar pulmonar grave por deficiencia de MARS de inicio en el adulto
337	J84.05	Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria
338	J84.06	Proteinosis alveolar pulmonar secundaria
339	J84.07	Proteinosis alveolar pulmonar-hipogammaglobulinemia de inicio en el lactante
340	J84.11	Neumonía o neumonitis intersticial aguda
341	J84.12	Neumonía linfoide intersticial
342	K10.81	Querubismo
343	K75.4	Hepatitis autoinmune
344	K90.81	Enteropatía autoinmune primaria
345	K91.21	Síndrome secundario del intestino corto
346	L10.2	Pénfigo foliáceo
347	L10.3	Pénfigo foliáceo endémico, Fogo selvagem
348	L93.0	Lupus eritematoso discoide
349	L93.2	Lupus eritematoso cutáneo crónico
350	M04.1	Síndrome de Fiebre Periódica
351	M04.2	Síndromes autoinflamatorios no especificados
352	M04.3	Síndrome de hipergamaglobulinemia D
353	M08.01	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo
354	M08.02	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo
355	M08.2	Artritis juvenil de comienzo generalizado [Enfermedad de Still]
356	M30.0	Poliarteritis nudosa
357	M30.1	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis [Síndrome de Churg-Strauss]
358	M30.3	Síndrome mucocutáneo linfonodular [Enfermedad de Kawasaki]
359	M31.11	Púrpura trombótica trombocitopénica
360	M31.3	Granulomatosis con poliangeítis [Granulomatosis de Wegener]
361	M31.4	Arteritis de Takayasu [Enf de Takayasu]
362	M31.6	Arteritis de células gigantes
363	M32.0	Lupus eritematoso sistémico, inducido por drogas
364	M32.1	Lupus eritematoso sistémico del adulto
365	M32.81	Lupus eritematoso sistémico pediátrico
366	M32.82	Lupus eritematoso neonatal
367	M33.0	Dermatomiositis juvenil
368	M33.11	Dermatomiositis del adulto
369	M33.12	Dermatomiositis neonatal
370	M33.2	Polimiositis
371	M34.0	Esclerosis sistémica progresiva



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
372	M34.1	Síndrome CREST
373	M35.11	Síndrome de solapamiento del tejido conectivo
374	M35.12	Enfermedad mixta del tejido conectivo
375	M35.2	Enfermedad de Behcet
376	M61.1	Miositis osificante progresiva
377	M85.21	Displasia craneodiafisaria
378	M94.1	Policondritis recidivante
379	N07.61	Glomerulopatía por fibronectina
380	N07.62	Glomerulopatía por colágeno tipo III
381	N07.8	Nefropatía hereditaria, NCOP
382	N15.81	Síndrome de Gitelman
383	Q00.0	Anencefalia
384	Q00.1	Craneorraquisquisis
385	Q00.2	Iniencefalia
386	Q01.0	Encefalocele frontal
387	Q01.1	Encefalocele nasofrontal
388	Q01.2	Encefalocele occipital
389	Q01.8	Encefalocele de otros sitios
390	Q04.0	Malformaciones congénitas del cuerpo caloso
391	Q04.1	Arrinencefalia
392	Q04.2	Holoprosencefalia
393	Q04.30	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo especificadas
394	Q04.31	Hipoplasia pontocerebelosa (no sindrómica)
395	Q04.32	Hidranencefalia
396	Q04.33	Lisencefalia
397	Q04.34	Microlisencefalia
398	Q04.35	Agenesia cerebelosa aislada
399	Q04.36	Polimicrogiria
400	Q04.37	Malformación global del cerebelo
401	Q04.38	Malformación de los hemisferios del cerebelo
402	Q04.4	Displasia opticoseptal
403	Q04.5	Megalencefalia
404	Q04.61	Esquizencefalia
405	Q04.62	Porencefalia
406	Q06.0	Amielia
407	Q06.2	Diastematomelia
408	Q06.4	Hidromielia
409	Q06.81	Estenosis espinal cervical congénita
410	Q07.0	Síndrome de Arnold-Chiari
411	Q10.51	Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal
412	Q12.0	Catarata congénita
413	Q12.3	Afaquia congénita
414	Q13.1	Ausencia del iris
415	Q15.0	Glaucoma congénito
416	Q20.0	Tronco arterioso común
417	Q20.1	Transposición de los grandes vasos en ventrículo derecho
418	Q20.2	Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo
419	Q20.3	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
420	Q20.4	Ventrículo con doble entrada
421	Q20.5	Discordancia de la conexión auriculoventricular
422	Q20.6	Isomerismo de los apéndices auriculares
423	Q21.3	Tetralogía de Fallot
424	Q21.81	Pentalogía de Fallot
425	Q22.1	Estenosis congénita de la válvula pulmonar



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
426	Q22.5	Anomalía de Ebstein
427	Q22.6	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
428	Q23.4	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
429	Q24.0	Dextrocardia
430	Q24.61	Bloqueo auriculoventricular completo congénito
431	Q24.8	Otras malformaciones congénitas del corazón, especificadas
432	Q25.1	Coartación de la aorta
433	Q25.31	Estenosis aórtica supravalvular
434	Q25.5	Atresia de la arteria pulmonar
435	Q25.81	Cierre prematuro del ductus arterioso
436	Q26.01	Estenosis congénita de la vena cava inferior
437	Q26.2	Conexión anómala total de las venas pulmonares
438	Q26.3	Conexión anómala parcial de las venas pulmonares
439	Q26.5	Conexión anómala de la vena porta
440	Q26.8	Otras malformaciones congénitas de las grandes venas
441	Q28.2	Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales
442	Q28.8	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio, especificadas
443	Q32.0	Traqueomalacia congénita
444	Q33.61	Hipoplasia pulmonar primaria
445	Q34.8	Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema respiratorio
446	Q34.81	Discinesia ciliar primaria
447	Q43.1	Enfermedad de Hirschsprung
448	Q44.2	Atresia de los conductos biliares
449	Q52.0	Ausencia congénita de la vagina
450	Q52.1	Duplicación de la vagina
451	Q55.5	Aplasia y ausencia congénita del pene
452	Q56.01	Desarrollo sexual diferente 46,XX ovotesticular
453	Q56.02	Desarrollo sexual diferente 46,XY ovotesticular
454	Q56.10	Otros Seudohermafroditismos masculinos especificados
455	Q56.11	Hipoplasia de células de Leydig
456	Q56.12	Disgenesia gonadal parcial 46,XY
457	Q56.2	Seudohermafroditismo femenino, NCOP
458	Q56.3	Seudohermafroditismo, no especificado
459	Q60.0	Agnesia renal, unilateral
460	Q60.1	Agnesia renal, bilateral
461	Q60.5	Hipoplasia renal, no especificada
462	Q61.1	Riñón poliúístico, autosómico recesivo
463	Q61.2	Riñón poliúístico, autosómico dominante
464	Q61.4	Displasia renal
465	Q61.5	Riñón quístico medular
466	Q64.1	Extrofia de la vejiga urinaria
467	Q68.8	Otras deformidades congénitas osteomusculares, especificadas
468	Q71.8	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es): Acortamiento congénito del (de los miembros inferiores)
469	Q72.8	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es): Acortamiento congénito del (de los miembros inferiores)
470	Q73.0	Ausencia completa de miembro(s) no especificado(s)
471	Q73.1	Focomelia, miembro(s) no especificado(s)
472	Q74.0	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) superior(es), incluida la cintura escapular
473	Q74.2	Otras malformaciones congénitas del (de los) miembro(s) inferior(es), incluida la cintura pelviana
474	Q75.0	Craneosinostosis
475	Q75.1	Disostosis craneofacial



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
476	Q75.4	Disostosis maxilofacial
477	Q75.8	Otras malformaciones congénitas especificadas de los huesos del cráneo y de la cara
478	Q76.1	Síndrome de Klippel-Feil
479	Q76.8	Otras malformaciones congénitas del tórax óseo
480	Q77.0	Acondrogénesis
481	Q77.1	Enanismo tanatofórico
482	Q77.2	Síndrome de costilla corta
483	Q77.3	Condrodisplasia punctata
484	Q77.4	Acondroplasia
485	Q77.5	Displasia distrófica
486	Q77.8	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
487	Q78.0	Osteogénesis imperfecta
488	Q78.2	Osteopetrosis
489	Q79.0	Hernia diafragmática congénita
490	Q79.2	Onfalocele
491	Q79.3	Gastrosquisis
492	Q79.6	Síndrome de Ehlers-Danlos
493	Q79.80	Otras malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, especificadas
494	Q79.81	Síndrome de Poland
495	Q79.82	Síndrome de anillos de constricción (Síndrome de bridas amnióticas)
496	Q80.0	Ictiosis vulgar
497	Q80.1	Ictiosis ligada al cromosoma X
498	Q80.2	Ictiosis lamelar
499	Q80.4	Feto arlequín
500	Q80.8	Otras ictiosis congénitas
501	Q81.9	Epidermólisis bullosa, no especificada
502	Q81.1	Epidermólisis ampollosa juntural generalizada grave
503	Q81.2	Epidermólisis bullosa distrófica
504	Q81.8	Otras epidermólisis bullosas
505	Q82.0	Linfedema hereditario
506	Q82.1	Xeroderma pigmentoso
507	Q82.3	Incontinencia pigmentaria
508	Q82.4	Displasia ectodérmica
509	Q85.00	OTRAS Neurofibromatosis (no maligna) especificadas
510	Q85.01	Neurofibromatosis tipo 1, NF1, Enfermedad de Von Recklinghausen,
511	Q85.02	Neurofibromatosis tipo 2, NF2, Schwannomatosis completa asociada a NF2
512	Q85.1	Esclerosis tuberosa
513	Q85.80	Otras facomatosis especificadas
514	Q85.81	Enfermedad de Von Hippel-Lindau
515	Q85.82	Síndrome de Peutz-Jeghers
516	Q85.83	Síndrome de Sturge-Weber
517	Q86.0	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
518	Q87.00	Otros síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial, especificados
519	Q87.01	Síndrome de Apert
520	Q87.02	Síndrome de Pierre Robin aislado
521	Q87.03	Síndrome de Moebius
522	Q87.10	Otros síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja, especificados
523	Q87.11	Síndrome de Prader-Willi
524	Q87.12	Síndrome de Noonan
525	Q87.13	Síndrome de Cornelia de Lange



PROYECTO DE LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

ORDEN	Propuesta de Código CIE-10	Propuesta de descripción de diagnóstico CIE-10
526	Q87.2	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
527	Q87.30	Otros síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz, especificados
528	Q87.31	Síndrome de sobrecrecimiento
529	Q87.4	Síndrome de Marfan
530	Q89.30	Levorcardia con situs inversus
531	Q89.31	Situs ambiguus
532	Q89.41	Gemelos unidos
533	Q89.7	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte
534	Q91.3	Trisomía 18. Síndrome de Edwards, no especificado
535	Q91.7	Trisomía 13. Síndrome de Patau, no especificado
536	Q92.71	Triploidia
537	Q92.72	Tetraploidia
538	Q92.73	Poliploidia
539	Q92.8	Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, especificadas.
540	Q92.9	Trisomía y Trisomía parcial de los autosomas, sin otra especificación
541	Q93.0	Monosomía completa de un cromosoma, por falta de disyunción meiótica: Monosomía autosómica
542	Q93.9	Supresión de los autosomas, no especificada
543	Q95.8	Otros reordenamientos equilibrados y marcadores estructurales
544	Q95.9	Reordenamiento equilibrado y marcador estructural, sin otra especificación
545	Q96.9	Síndrome de Turner, no especificado.
546	Q97.0	Cariotipo 47, XXX. Síndrome de Trisomía X.
547	Q97.1	Mujer con más de tres cromosomas X
548	Q97.9	Anomalía de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, sin otra especificación
549	Q98.1	Síndrome de Klinefelter, hombre con más de dos cromosomas X
550	Q98.6	Hombre con cromosoma sexual estructuralmente anormal
551	Q98.7	Hombre con mosaico de cromosomas sexuales
552	Q98.8	Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, especificadas
553	Q99.0	Quimera 46, XX/46, XY
554	Q99.11	Disgenesia gonadal 46,XX
555	Q99.12	Disgenesia gonadal completa 46,XY
556	Q99.13	Desarrollo sexual diferente testicular 46,XX
557	Q99.2	Cromosoma X frágil
558	Q99.8	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas





PERÚ

Ministerio
de SaludDIRECCION GENERAL DE
INTERVENCIONES
ESTRATEGICAS EN SALUDDIRECCION DE PREVENCIÓN Y
CONTROL DE ENFERMEDADES
NO TRANSMISIBLES RARAS YFirmado digitalmente por HERRERA
ANAZCO Percy Alberto FAU
20131373237 hard
Cargo: Director Ejecutivo
Motivo: Soy el autor del documento
Fecha: 04.05.2026 08:46:07 -05:00

“Decenio de la Igualdad de Oportunidades para Mujeres y Hombres
“Año de la Esperanza y el Fortalecimiento de la Democracia”

Jesus Maria, 04 de Mayo del 2026

INFORME N° D000082-2026-DGIESP-DENOT-MINSA

A : **CONSTANTINO SEVERO VILA CORDOVA**
DIRECTOR GENERAL
DIRECCION GENERAL DE INTERVENCIONES
ESTRATEGICAS EN SALUD PUBLICA

De : **PERCY ALBERTO HERRERA AÑAZCO**
DIRECTOR EJECUTIVO
DIRECCION DE PREVENCIÓN Y CONTROL DE
ENFERMEDADES NO TRANSMISIBLES RARAS Y
HUERFANAS

Asunto : **PROPUESTA DE DOCUMENTO TÉCNICO LISTADO DE
ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS..**

Referencia : **PROVEIDO N° D001617-2026-DGIESP-DENOT-MINSA (29ABR2026)**
N° Exp : **DGIESP-DENOT20250000972**

Fecha : **Jesus Maria, 04 de mayo de 2026**

Es grato dirigirme a usted para saludarle cordialmente y, con relación a norma de la referencia, que establece la actualización periódica del Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas, comunicar lo siguiente:

I. ANTECEDENTES:

- 1.1. **Ley N° 26842**, Ley General de Salud.
- 1.2. **Ley N° 29158**, Ley Orgánica del Poder Ejecutivo.
- 1.3. **Ley N° 26889**, Ley Marco para la Producción y Sistematización Legislativa
- 1.4. **Ley N° 30895**, Ley que fortalece la función rectora del Ministerio de Salud.
- 1.5. **Ley N° 29698**, Ley que declara de Interés Nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas y su modificatoria la **Ley N° 31738**.
- 1.6. **Ley N° 29761**, Ley de Financiamiento Público de los Regímenes Subsidiado y Semicontributivo del Aseguramiento Universal en Salud. Establece en el Capítulo IV. Financiamiento para las enfermedades de alto costo destinado a los regímenes subsidiado y semicontributivo. Artículo 10. Fondo de Financiamiento para las enfermedades de alto costo, la creación de la Unidad Ejecutora Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL), constituyéndose en una IAFAS. Indica que financia las enfermedades raras y huérfanas establecidas en la Ley 29698, las cuales superen el umbral de alto costo.



- 1.7. **Decreto Legislativo N° 1161**, Decreto Legislativo que aprueba la Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, y su modificatoria.
- 1.8. **Decreto Supremo N° 008-2017/SA**, que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud.
- 1.9. **Decreto Supremo N°004-2019-SA**, que aprueba el Reglamento de la Ley 29698, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, actualmente derogado, establece en la Tercera Disposición Complementaria Final que, el Ministerio de Salud (...) publica el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas.
- 1.10. **Decreto Supremo N°002-2025-SA**, que aprueba el Reglamento de la Ley 29698, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, establece en su Segunda Disposición Complementaria Final que el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas se actualiza cada tres (03) años, establece también que en un plazo máximo de treinta (30) días calendario, contados a partir de la vigencia del presente Reglamento, aprueba el listado actualizado de Enfermedades Raras y Huérfanas.
- 1.11. **Decreto Supremo N° 019-2025-SA**, que aprueba la Sección Primera del Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud.
- 1.12. **Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA**, que aprueba el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, vigente a la fecha.
- 1.13. **Resolución Ministerial N° 849-2023-MINSA**, que aprueba el Grupo de Trabajo Multisectorial de naturaleza temporal, dependiente del Ministerio de Salud, denominado "Grupo de Trabajo Multisectorial para la adecuación del Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas". Entre las funciones encomendadas, encarga en el artículo 3°, literal c) Elaborar la propuesta de actualización del Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, aprobado con RM N° 230-202-MINSA.

II. ANÁLISIS:

- 2.1. Las Enfermedades raras y huérfanas (ERH) son un grupo especial de enfermedades que constituyen un problema de salud pública, considerado por la OMS una prioridad a nivel mundial¹, ya que afectan la equidad e inclusión de las personas que las padecen y de sus familias.

Las ERH Ostentan la condición de "raras" en el sentido de que cada una de ellas afecta a grupos relativamente reducidos de personas en comparación con la población general. Sin embargo, colectivamente, la población afectada se hace

¹ Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión. Resolución de la 78.ª Asamblea Mundial de la Salud. EB156(15). Organización Mundial de la Salud. 10 de febrero de 2025. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_15-sp.pdf



significativa, constituyendo un grupo muy amplio de enfermedades, de alrededor de 9 mil condiciones diferentes².

Estas enfermedades afectan la calidad de vida de las personas que las padecen al ser crónicas, tener alta mortalidad y predisposición a la discapacidad, afectación de la población infantil debido a su mayoritaria etiología genética, la cual se estima entre un 40% - 80% de estas, considerándose que el 70% de ellas comienzan en la infancia³. Asimismo, tienen dificultades para la generación de evidencia, así como para su financiamiento y la complejidad que requieren para la organización de los servicios que requieren habitualmente con frecuencia, especialmente las áreas críticas y servicios de hospitalización y cuidados paliativos.

Según datos epidemiológicos, la prevalencia estimada a nivel mundial estaría entre 1.5% a 6.2%⁴, es así que, tomando en cuenta la proyección de la población nacional peruana de 34 millones de habitantes para el año 2026⁵, entre 500 mil a 2 millones de peruanos estarían afectados por alguna ERH. La normatividad actual, establece como prevalencia a considerar en el Perú para decir que se trata de una ERH, debe afectar a 1 de cada 2500 habitantes⁶.

- 2.2. El listado de Enfermedades raras y huérfanas constituye una herramienta de priorización, que determina cuáles de ellas serán atendidas por determinada IAFAS, como el FISSAL, así como aquellas que serán incluidas en el Registro Nacional de Personas con Enfermedades Raras y Huérfanas, RNPERH, a fin de obtener la información epidemiológica para la toma de decisiones, entre otros usos oficiales.
- 2.3. En cumplimiento de lo dispuesto por el DS N° 002-2025-SA⁷, se conformó el Grupo de Trabajo Multisectorial⁸, entregó al Componente de Enfermedades Raras y Huérfanas (CERH) de la DENOT, la primera propuesta preliminar de listado de Enfermedades raras y huérfanas, considerando que las ERH cuenten con registros en el HIS del MINSA y el propio de ESSALUD.
- 2.4. Entre los criterios utilizados para la inclusión y priorización de las ERH que conforman la propuesta de LISTADO, se citan las siguientes:

² Exposición de Motivos del DS N° 002-2025-SA, Reglamento de la Ley N° 29698.

³ The Lancet Global Health. «The landscape for rare diseases in 2024». Editorial. 10.1016/S2214-109X(24)00056-1

⁴ Ferreira CR. The burden of rare diseases (La carga de las enfermedades raras). American Journal of Medical Genetics, Parte A. 2019; 1 -8. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>

⁵ INEI - Perú: Población total proyectada al 30 de junio de cada año, según departamento, provincia y distrito, 2018-2026. Proyección 2026: 3'4660,114 habitantes. Para ERH, 1.5% 519,902 hab. y 6.2%, 2'148,927 hab. Disponible en el Portal Web del Estado Peruano: <https://www.gob.pe/institucion/inei/informes-publicaciones/6894980-peru-poblacion-total-proyectada-al-30-de-junio-de-cada-ano-segun-departamento-provincia-y-distrito-2018-2026>

⁶ DS N° 002-2025-SA, Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas. Capítulo I. Disposiciones Generales. Artículo 3.- Definiciones y acrónimos. 3.1.8.

⁷ DS N° 002-2025-SA, Reglamento de la Ley N° 29698 DS N° 002-2025-SA, Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas

⁸ Resolución Ministerial N° 849-2023-MINSA, que aprueba el Grupo de Trabajo Multisectorial de naturaleza temporal, dependiente del Ministerio de Salud, denominado "Grupo de Trabajo Multisectorial para la adecuación del Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.



- a) Enfermedades que afectan a una proporción igual o menor de 1 en 2,500 habitantes.
- b) Enfermedades raras que presentan alta mortalidad y letalidad, potencialmente evitable.
- c) Enfermedades raras que tienen el potencial de ocasionar discapacidad.
- d) Enfermedades raras que afectan a la población infantil o adolescente.
- e) Enfermedades raras que se encuentran priorizadas por la Ley del Tamizaje Neonatal.
- f) Enfermedades que cuentan con un programa o intervención del Estado para su abordaje específico.
- g) Que cuenten con registros en los sistemas de información del MINSA, ESSALUD y las Sanidades de las Fuerzas Armadas y policiales.
- h) Que se encuentren en el grupo de las Enfermedades no transmisibles.

Asimismo, se tomaron en cuenta los siguientes criterios de exclusión:

- a) Que ya se encuentren incluidas en el Plan Esencial de Aseguramiento en Salud, PEAS.
- b) Que ya se encuentren incluidas o atendidas en otra Estrategia Sanitaria, Componente o programa presupuestal del Ministerio de Salud.
- c) Que se trate de enfermedades infecciosas.

Para la verificación de los parámetros indicados, se revisaron los actos resolutivos emitidos por la ANS, tal como la designación del Hospital Nacional Dos de Mayo como Centro Referencial de Atención al Hemofílico⁹, existencia de convenios vigentes¹⁰ con el Ministerio de Salud, las ETS cortas que se encuentran en la página web de la RENETSA, etc.

Se recurrió al HIS MINSA y el sistema de información análogo de ESSALUD y se descargaron y analizaron bases de datos del RNPERH¹¹ para verificar prevalencia estimada.

- 2.5. Asimismo, se hizo uso, como herramienta auxiliar, del Orphanet¹², el recurso online informático europeo más completo y validado que reúne y mejora el conocimiento de las ERH, a fin de mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con estas enfermedades; con el objetivo de proporcionar información de alta calidad sobre las mismas y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas. Este cuenta con el sistema de nomenclatura Orphanet sobre enfermedades raras, el cual les asigna el "código ORPHA", esencial en la mejora de la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitarios y de investigación. En ese sentido, el equipo ha verificado que las ERH consideradas para el listado cuenten con códigos ORPHA.

⁹ Resolución Ministerial N° 200 - 2000 / SA/DM, reconoce al Hospital Nacional Dos de Mayo como Centro Referencial de Atención al Hemofílico del Ministerio de Salud.

¹⁰ Convenio N° 081-2022/ MINSA Convenio de Colaboración Interinstitucional entre el Ministerio de Salud y la Red de Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo.

¹¹ Registro Nacional de Pacientes que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas (RNPERH), constituye una fuente de información con data confiable y oficial. <https://rnprh.minsa.gob.pe/MINSA-ERH/login>.

¹² ORPHANET: <https://www.orpha.net/es>.



- 2.6. Seguidamente, el CERH revisó documentos remitidos por instituciones públicas y asociaciones de la sociedad civil que conforman pacientes y familiares de enfermedades raras y huérfanas, con propuestas de inclusión y subclasificación en la propuesta de Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas, obteniendo una segunda versión.
- 2.7. Dicho documento de trabajo se revisó conjuntamente con médicos especialistas de dos institutos especializados de categoría III-2, los que dieron sus observaciones y aportes para mejorar el documento, manteniendo la concordancia con el sistema de clasificación Orphanet.
- 2.8. La propuesta preliminar se presentó a la Oficina General de Tecnologías de la Información, OGTI, de actualización del Documento Técnico, a fin de ser revisada por para indicar la factibilidad y pertinencia de la subclasificación de los códigos CIE-10 propuestos, en cuyo caso, a la cual luego de un trabajo conjunto, se le dio la opinión favorable mediante Memorándum N° D000112-2026-OGTI-MINSA, que remitió el Informe N° D000021-2026-OGTI-OGEI-MINSA.
- 2.9. La propuesta de Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas, con el fin de que sea revisada y tenga validación, fue remitida a los siguientes órganos del MINSA e instituciones adscritas al sector:
 - Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades CDC.
 - Dirección General de Operaciones en Salud DGOS.
 - Dirección General de Aseguramiento e Intercambio Prestacional DGAIN.
 - Dirección General de Medicamentos, Insumos y Drogas DIGEMID.
 - Seguro Integral de Salud SIS.
 - Fondo Intangible Solidario de Salud FISSAL.
- 2.10. Finalmente, se levantaron las observaciones realizadas por estas instancias, siendo la versión concertada, junto con los informes de opinión técnica favorables, adjuntas al presente a fin de que la propuesta normativa sea publicada de manera preliminar y recibir las opiniones de la opinión pública, tanto de instancias académicas, asociaciones de la sociedad civil, instituciones, la ciudadanía, entre otros.
- 2.11. Finalmente, se subsanaron las observaciones recibidas y, la versión concertada, junto con los informes de opinión técnica favorables, se adjuntan al presente informe, a fin de que la propuesta normativa sea publicada de manera preliminar y se puedan recibir las opiniones de la opinión pública, tanto de instancias académicas, asociaciones de la sociedad civil, instituciones y la ciudadanía, entre otros.
- 2.12. Los documentos correspondientes a la opinión técnica de las instancias consultadas, se encuentran disponibles en el presente enlace <https://cloud.minsa.gob.pe/s/KfsKxwTao9NbJkn>, para el cual se asignó la contraseña: Erhlistado2026, válida hasta el jueves 14 de mayo de 2026, 0:00 (dentro de 2 semanas).
- 2.13. El producto final es un listado de 558 diagnósticos de ERH con su correspondiente codificación CIE-10.



2.14. En los actuados se incluye la última coordinación con la **OGTI**, con respecto a la conformidad de la codificación del proyecto de Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas, la cual el 30.04.2026 indica **conformidad** con la propuesta.

III. CONCLUSIONES:

- 3.1. La Dirección de Enfermedades No Transmisibles, Raras y Huérfanas DENOT, en cumplimiento de lo establecido en el Reglamento de la Ley N° 29698, *Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas*, remite anexo a la presente, el proyecto de Documento Técnico **Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas** para su correspondiente aprobación mediante el acto resolutivo ministerial, consistente en 558 códigos CIE-10 propuestos.
- 3.2. Corresponde solicitar que la propuesta de Listado de ERH sea publicada de manera preliminar a fin de recibir los aportes de la opinión pública.

IV. RECOMENDACIONES:

- 4.1. Remitir la propuesta normativa Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas y el Proyecto de Resolución Ministerial a la Oficina General de Asesoría Jurídica del MINSA a fin de que sea revisado y pueda ser publicado de manera preliminar en la página web del Ministerio de Salud en el portal web del Estado peruano, conjuntamente con el presente informe técnico que resume la metodología y otras consideraciones relevantes para conocimiento de la opinión pública.

Es todo lo que informo a usted.

Atentamente,

Documento firmado digitalmente
PERCY ALBERTO HERRERA AÑAZCO
DIRECTOR EJECUTIVO
DIRECCION DE PREVENCIÓN Y CONTROL DE ENFERMEDADES NO TRANSMISIBLES RARAS Y HUÉRFANAS
(PHA/gsm)