

Panel de Portadores

Es nuestro panel de detección integral que incluye trastornos recesivos y ligados al cromosoma X. Brinda la oportunidad de tomar decisiones informadas y revisar la gama de opciones disponibles para guiar el embarazo y la planificación familiar.

Incluye evaluación de panel completo con análisis de CNV de 34 genes.

Nº de genes:	331
Entrega:	15 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x

SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Más de 300 trastornos comunes autosómicos recesivos y ligados al cromosoma X

Resumen de genes incluidos

Genes	OMIM (Genes)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
AAAS	605378	Síndrome de acalasia-addisonianismo-alacrimia	AR
ABCB11	603201	Colestasis, intrahepática recurrente benigna, 2; Colestasis, intrahepática familiar progresiva 2	AR
ABCC6	603234	Pseudoxantoma elástico, forma frustrada; Calcificación arterial generalizada de la infancia, 2; Pseudoxantoma elástico	AD, AR
ABCC8	600509	Diabetes mellitus, neonatal transitoria 2; Diabetes mellitus, no insulino dependiente; Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 1; Hipoglucemia de la infancia, sensible a la leucina; Diabetes mellitus, neonatal permanente 3, con o sin características neurológicas	AD, AD, AR

ABCD1	300371	adrenoleucodistrofia; adrenomieloneuropatía, adulto	XLR
ACADM	607008	Acil-CoA deshidrogenasa, cadena media, deficiencia de	AR
ACADS	606885	Acil-CoA deshidrogenasa, cadena corta, deficiencia de	AR
ACADSB	600301	2-metilbutirilglicinuria	AR
ACADVL	609575	Deficiencia de VLCAD	AR
ACAT1	607809	Aciduria alfa-metilacetoacético	AR
ACOX1	609751	Deficiencia de peroxisomal acil-CoA oxidasa; síndrome de Mitchell	AR, AD
ADA	608958	Deficiencia de adenosina desaminasa, parcial; Inmunodeficiencia combinada severa debido a deficiencia de ADA	AR, SM
ADAMTS2	604539	Síndrome de Aicardi-Goutieres 6;Discromatosis simétrica hereditaria	AR
ADAR	146920	Polimicrogria perisilviana bilateral; Polimicrogria frontoparietal bilateral	AR, AD
ADGRG1	604110	aspartilglucosaminuria	AR
AGA	613228	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IIIb;Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IIIa	AR
AGL	610860	Condrodisplasia punctata rizomérica, tipo 3	AR
AGPS	603051	Hiperoxaluria, primaria, tipo 1	AR
AGXT	604285	Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune, tipo I, con o sin displasia metafisaria reversible	AR
AIRE	607358	Síndrome de Sjogren-Larsson	AD, AR
ALDH3A2	609523	Epilepsia dependiente de piridoxina	AR
ALDH7A1	107323	Intolerancia a la fructosa, hereditaria	AR
ALDOB	612724	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ic	AR
ALG6	604566	Hipofosfatasa, infantil;Odontohipofosfatasa;Hipofosfatasa, infancia;Hipofosfatasa, adulto	AR
ALPL	171760	Encefalopatía por glicina	AR, AD, AR
AMT	238310	Síndrome de MEDNIK	AR

AP1S1	603531	Síndrome de Hermansky-Pudlak 2	AR
AP3B1	603401	Insensibilidad a los andrógenos; Insensibilidad a los andrógenos, parcial, con o sin cáncer de mama; Cáncer de próstata, susceptibilidad a; Atrofia muscular espinal y bulbar de Kennedy; Hipospadias 1, XL	AR
AR	313700	Leucodistrofia metacromática	XLR, AD, SM
ARSA	607574	Mucopolisacaridosis tipo VI (Maroteaux-Lamy)	AR
ARSB	611542	Aciduria argininosuccínico	AR
ASL	608310	Deficiencia de asparagina sintetasa	AR
ASNS	108370	enfermedad de Canavan	AR
ASPA	608034	Citrulinemia	AR
ASS1	603470	Cáncer de mama, susceptibilidad a;Ataxia-telangiectasia	AR
ATM	607585	Paraplejía espástica 78, AR; síndrome de Kufor-Rakeb	AD, SM, AR
ATP13A2	610513	Acidosis tubular renal distal 2 con hipoacusia neurosensorial progresiva	AR
ATP6V1B1	192132	enfermedad de wilson	AR
ATP7B	606882	Síndrome de Bardet-Biedl 1	AR
BBS1	209901	Síndrome de Bardet-Biedl 10	AR, DR
BBS10	610148	Síndrome de Bardet-Biedl 12	AR
BBS12	610683	Síndrome de Bardet-Biedl 2; Retinosis pigmentaria 74	AR
BBS2	606151	Síndrome de Bardet-Biedl 4	AR
BBS4	600374	Síndrome de Bardet-Biedl 7	AR
BBS7	607590	Síndrome de Bardet-Biedl 9	AR
BBS9	607968	Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo la	AR
BCKDHA	608348	Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo lb	AR
BCKDHB	248611	Síndrome de GRACILE; Síndrome de Bjornstad; Deficiencia del complejo Mi III, nuclear tipo 1	AR
BCS1L	603647	Síndrome de Bloom	AR
BLM	604610	Síndrome de Bartter, tipo 4a; sordera neurosensorial con disfunción renal leve	AR
BSND	606412	Deficiencia de biotinidasa	AR

BTD	609019	Displasia desbuquois 1; Displasia epifisaria, múltiple, 7	AR
CANT1	613165	Distrofia muscular de cinturas, AD 4; Distrofia muscular de cinturas, AR 1	AR
CAPN3	114240	Trombosis, hiperhomocisteinémica; Homocistinuria, tipos que responden y no responden a B6	AD, AR
CBS	613381	Sordera, AR 12; Síndrome de Usher, tipo 1D; Síndrome de Usher, tipo 1D/F digénico; Adenoma hipofisario 5, tipos múltiples	AR
CDH23	605516	Amaurosis congénita de Leber 10; Síndrome de Meckel 4; Síndrome de Bardet-Biedl 14; Síndrome de Senior-Loken 6; Síndrome de Joubert 5	AR, AR, DR, AD
CEP290	610142	Retinosis pigmentaria 26	AR
CERKL	608381	Ausencia bilateral congénita de los conductos deferentes; Pancreatitis hereditaria; Bronquiectasias con o sin cloruro 1 elevado en el sudor, modificador de; Fibrosis quística	AR
CFTR	602421	Síndrome miasténico, congénito, 6, presináptico	AR, AD
CHAT	118490	coroideremia	AR
CHM	300390	Síndrome miasténico, congénito, 4C, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina; Síndrome miasténico, congénito, 4A, canal lento; Síndrome miasténico, congénito, 4B, canal rápido	XL
CHRNE	100725	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 3	AR, AD, AR
CLN3	607042	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 5	AR
CLN5	608102	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, tipo Kufs, inicio en el adulto; Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 6	AR
CLN6	606725	lipofuscinosis ceroide, neuronal, 8; lipofuscinosis ceroide, neuronal, 8, variante de epilepsia del norte	AR
CLN8	607837	Retinitis pigmentosa 61; Síndrome de Usher, tipo 3A	AR
CLRN1	606397	Acromatopsia 2	AR

CNGA3	600053	Acromatopsia 3	AR
CNGB3	605080	Síndrome de Alport 3, AD; Hematuria familiar benigna; Síndrome de Alport 2, AR	AR
COL4A3	120070	Síndrome de Alport 2, AR; Hematuria familiar benigna	AD, AR
COL4A4	120131	Síndrome de Alport 1, XL	AR, AD
COL4A5	303630	Epidermólisis ampollosa distrófica, AR; Epidermólisis ampollosa distrófica, AD; Epidermólisis ampollosa pruriginosa; Ampolla transitoria del recién nacido; Epidermólisis ampollosa, pretibial; Distrofia de las uñas de los pies, aislada; EBD, tipo Bart; EBD inversa	XLD
COL7A1	120120	Síndrome miasténico, congénito, 5	AR, AD, AD, AR
COLQ	603033	Deficiencia de CPT, hepática, tipo IA	AR
CPT1A	600528	Deficiencia de CPT II, miopática, inducida por estrés; Deficiencia de CPT II, infantil; Encefalopatía aguda, inducida por infección, 4, susceptibilidad a; Deficiencia de CPT II, neonatal letal	AR
CPT2	600650	Amaurosis congénita de Leber 8; Retinitis pigmentosa-12; Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada	AD, AR, AR
CRB1	604210	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 7; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 7	AR, AD
CRPPA	614631	Cistinosis, nefropática juvenil o adolescente de inicio tardío; Cistinosis, no nefropática ocular; Cistinosis, nefropática; Cistinosis, nefropática atípica	AR
CTNS	606272	Lipofuscinosis cerode, neuronal, 10	AR
CTSD	116840	Lipofuscinosis cerode, neuronal, 13, tipo Kufs	AR
CTSF	603539	picnodisostosis	AR

CTSK	601105	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 11-beta-hidroxilasa; Aldosteronismo, remediable con glucocorticoides	AR
CYP11B1	610613	Hipoaldosteronismo, congénito, debido a deficiencia de CMO II; Hipoaldosteronismo, congénito, debido a deficiencia de CMO I	AR, AD
CYP11B2	124080	deficiencia de 17,20-liasa, aislada; deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa/17,20-liasa	AR
CYP17A1	609300	síndrome de exceso de aromatasa; deficiencia de aromatasa	AR
CYP19A1	107910	Glaucoma 3A, ángulo abierto primario, inicio congénito, juvenil o adulto; Disgenesia del segmento anterior 6, múltiples subtipos	AD
CYP17B1	601771	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 21-hidroxilasa; Hiperandrogenismo, tipo no clásico, debido a deficiencia de 21-hidroxilasa	AR
CYP21A2	613815	Xantomatosis cerebrotendinosa	AR
CYP27A1	606530	Raquitismo dependiente de vitamina D, tipo I	AR
CYP27B1	609506	Enfermedad de la orina de jarabe de arce, tipo II	AR
DBT	248610	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada severa, tipo Athabaskan	AR
DCLRE1C	605988	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	AR
DHCR7	602858	Retraso en el desarrollo y convulsiones con o sin anomalías del movimiento; Retinitis pigmentosa 59; Trastorno congénito de la glicosilación, tipo 1bb	AR
DHDDS	608172	Disqueratosis congénita, XL	AD, AR
DKC1	300126	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	XLR
DLD	238331	Miocardopatía dilatada, 3B; Distrofia muscular de Duchenne; Distrofia muscular de Becker	AR
DMD	300377	Discinesia ciliar, primaria, 3, con o sin situs inversus	XL, XLR

DNAH5	603335	Discinesia ciliar, primaria, 1, con o sin situs inversus	AR
DNAI1	604366	Discinesia ciliar, primaria, 9, con o sin situs inversus	AR
DNAI2	605483	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 4, tipo Parry	AR
DNAJC5	611203	Secuencia de deformación de acinesia fetal 3; Síndrome miasténico, congénito, 10	AD
DOK7	610285	Toxicidad por 5-fluorouracilo; Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	AR
DPYD	612779	Distrofia muscular, cintura escapular, AR 2; Miopatía, distal, con inicio tibial anterior; Distrofia muscular de Miyoshi 1	AR
DYSF	603009	Agenesia dental, selectiva, XL 1; Displasia ectodérmica 1, hipohidrótica, XL	AR
EDA	300451	Displasia ectodérmica 10B, hipohidrótica/tipo cabello/diente, AR; Displasia ectodérmica 10A, hipohidrótica/tipo cabello/uña, AD; [Morfología del cabello 1, grosor del cabello]	XLD, XLR
EDAR	604095	Disautonomía familiar; meduloblastoma	AR, AD
ELP1	603722	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 1, XL	AR, AD, AR, SM
EMD	300384	?Síndrome cerebroculofacioesquelético 2; Xeroderma pigmentoso, grupo D; Tricotiodistrofia 1, fotosensible	XLR
ERCC2	126340	Acidemia glutárica IIA	AR
ETFA	608053	Acidemia glutárica IIB	AR
ETFB	130410	Acidemia glutárica IIC	AR
ETFDH	231675	Encefalopatía etilmalónica	AR
ETHE1	608451	Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 1B	AR
EXOSC3	606489	Retinosis pigmentaria 25	AR
EYS	612424	Déficit de factor XI, AD; Déficit de factor XI, AR	AR
F11	264900	hemofilia A	

F8	300841	Sensibilidad a la warfarina; Trombofilia, XL, por defecto del factor IX; Hemofilia B; Trombosis venosa profunda, protección contra	XLR
F9	300746	Tirosinemia, tipo I	XL, XLR
FAH	613871	Retinosis pigmentaria 28	AR
FAM161A	613596	Anemia de Fanconi, grupo de complementación A	
FANCA	607139	Anemia de Fanconi, grupo de complementación C	AR
FANCC	613899	Anemia de Fanconi, grupo de complementación G	AR
FANCG	602956	Deficiencia de fumarasa; leiomiomatosis y cáncer de células renales	AR
FH	136850	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con o sin retraso mental), tipo B, 5; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 5; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura escapular), tipo C, 5	AR, AD
FKRP	606596	Miocardiopatía, dilatada, 1X; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita sin retraso mental), tipo B, 4; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 4; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 4	AR
FKTN	607440	Insuficiencia ovárica prematura 1; Síndrome de X frágil; Síndrome de temblor/ataxia de X frágil	AR
FMR1	309550	Resistencia a la malaria por deficiencia de G6PD; Anemia hemolítica, deficiencia de G6PD (favismo)	XL, XLD
G6PD	305900	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno II	XLD
GAA	606800	enfermedad de Krabbe	AR
GALC	606890	Deficiencia de galactosa epimerasa	AR

GALE	606953	Deficiencia de galactoquinasa con cataratas	AR
GALK1	604313	Calcinosis tumoral, hiperfosfatémica, familiar, 1	AR
GALNT3	601756	Galactosemia	AR
GALT	606999	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 2	AR
GAMT	601240	Demencia con cuerpos de Lewy, susceptibilidad a; Enfermedad de Gaucher, tipo IIIC; Enfermedad de Parkinson, de inicio tardío, susceptibilidad a; Enfermedad de Gaucher, tipo II; Enfermedad de Gaucher, tipo III; Enfermedad de Gaucher, letal perinatal; Enfermedad de Gaucher, tipo I	AR
GBA	606463	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IV; Enfermedad por cuerpos de poliglucosano, forma adulta	AD, AR, AD, mi
GBE1	607839	Glutaricaciduria, tipo I	AR
GCDH	608801	?Encefalopatía por glicina	AR
GCSH	238330	Síndrome de Du Pan; Braquidactilia, tipo C; Osteoartritis-5; Síndrome de sinostosis múltiple 2; Condrodisplasia, tipo Grebe; Braquidactilia, tipo A1, C; ?Displasia acromesomérica, tipo Hunter-Thompson; Braquidactilia, tipo A2; Sinfalangismo, proximal, 1B	AR
GDF5	601146	Miastenia, congénita, 12, con agregados tubulares	AR, AD, AD, AR
GFPT1	138292	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth, XLD, 1	AR
GJB1	304040	Queratodermia, palmoplantar, con sordera; Síndrome de queratitis-ictiosis-sordera; Sordera, AD 3A; Ictiosis similar a Hystrix con sordera; Síndrome de Bart-Pumphrey; Síndrome de Vohwinkel; Sordera, AR 1A	XLD
GJB2	121011	Sordera, AR 1B; Sordera, digénica GJB2/GJB6; Displasia ectodérmica 2, tipo Clouston; Sordera, AD 3B	AD, AR, DD
GJB6	604418	enfermedad de Fabry; enfermedad de Fabry, variante cardiaca	AR, AR, DD, AD

GLA	300644	GM1-gangliosidosis, tipo II;GM1-gangliosidosis, tipo I;Mucopolisacaridosis tipo IVB (Morquio);GM1-gangliosidosis, tipo III	XL
GLB1	611458	Encefalopatía por glicina	AR
GLDC	238300	miopatía de nonaka; sialuria	AR
GNE	603824	Condrodisplasia punctata rizomélica, tipo 2	AR, AD
GNPAT	602744	Mucolipidosis III alfa/beta; Mucolipidosis II alfa/beta	AR
GNPTAB	607840	Mucolipidosis III gamma	AR
GNPTG	607838	Mucopolisacaridosis tipo IIID	AR
GNS	607664	Geroderma osteodisplásico	AR
GORAB	607983	Hiperoxaluria, primaria, tipo II	AR
GRHPR	604296	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 11; Degeneración lobular frontotemporal con inclusiones positivas para ubiquitina; Afasia progresiva primaria	AR
GRN	138945	Distrofia de conos y bastones 6; Amaurosis congénita de Leber 1; Ceguera nocturna, estacionaria congénita, tipo 1I; Distrofia corioidea, areola central 1	AR, AD
GUCY2D	600179	deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa; hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 4	AD, AR, AR, AD
HADH	601609	Síndrome HELLP, materno, del embarazo; Deficiencia de LCHAD; Hígado graso, agudo, del embarazo; Deficiencia de proteína trifuncional	AR
HADHA	600890	Deficiencia de proteína trifuncional	AR
HADHB	143450	Neutropenia, congénita severa 3, AR	AR
HAX1	605998	Metahemoglobinemia, tipo alfa; anemias con cuerpos de Heinz, alfa-; eritrocitosis 7; talasemias, alfa-; enfermedad de la hemoglobina H, no delecional	AR
HBA1	141800	Talasemia, alfa-;Eritrocitosis 7;Anemia con cuerpos de Heinz;Enfermedad de la hemoglobina H, delecional y no delecional	AD

HBA2	141850	Eritrocitosis 6;Metahemoglobinemia, tipo beta;Talasemia delta-beta;Talasemia-beta, cuerpo de inclusión dominante;Anemia de células falciformes;Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal;Malaria, resistencia a;Talasemia, beta;Anemia con cuerpos de Heinz	AD
HBB	141900	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales 2B, remitente, con o sin retraso mental; Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales 2A	AD, AR
HEPACAM	611642	enfermedad de Tay-Sachs; [pseudodeficiencia de Hex A]; GM2-gangliosidosis, varias formas	AD, AR
HEXA	606869	Enfermedad de Sandhoff, formas infantil, juvenil y adulta	AR
HEXB	606873	alcaptonuria	AR
HGD	607474	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Sanfilippo C); Retinitis pigmentosa 73	AR
HGSNAT	610453	Hemocromatosis, tipo 2A	AR
HJV	608374	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	AR
HLCS	609018	Deficiencia de HMG-CoA liasa	AR
HMGCL	613898	Hiperoxaluria, primaria, tipo III	AR
HOGA1	613597	Hiperuricemia, relacionada con HRPT; Síndrome de Lesch-Nyhan	AR
HPRT1	308000	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	XLR
HPS1	604982	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	AR
HPS3	606118	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4	AR
HPS4	606682	Síndrome de Hermansky-Pudlak 5	AR
HPS5	607521	Síndrome de Hermansky-Pudlak 6	AR
HPS6	607522	Pseudohermafroditismo, masculino, con ginecomastia	AR
HSD17B3	605573	Síndrome de Perrault 1; deficiencia de proteína D-bifuncional	AR

HSD17B4	601860	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 2	AR
HSD3B2	613890	Mucopolisacaridosis II	AR
IDS	300823	Mucopolisacaridosis Is;Mucopolisacaridosis Ih/s;Mucopolisacaridosis Ih	XLR
IDUA	252800	Inmunodeficiencia combinada severa, XL; Inmunodeficiencia combinada, XL, moderada	AR
IL2RG	308380	Acidemia isovalérica	XLR
IVD	607036	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo 13;Diabetes mellitus, neonatal transitoria 3;Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 2;Diabetes, neonatal permanente 2, con o sin características neurológicas;Diabetes mellitus, tipo 2, susceptibilidad a	AR
KCNJ11	600937	Epilepsia, mioclónica progresiva 3, con o sin inclusiones intracelulares	AD, AD, AR
KCTD7	611725	Hidrocefalia con pseudoobstrucción intestinal idiopática congénita; Síndrome CRASH; Cuerpo calloso, agenesia parcial de; Hidrocefalia con enfermedad de Hirschsprung; Síndrome MASA; Hidrocefalia por estenosis del acueducto	AR
L1CAM	308840	Síndrome laringocutáneo; Epidermólisis ampollosa, juntural, tipo Herlitz; Epidermólisis ampollosa, benigna atrófica generalizada	XLR
LAMA3	600805	Epidermólisis ampollosa, juntura, tipo no Herlitz;Amelogénesis imperfecta, tipo IA;Epidermólisis ampollosa, juntura, tipo Herlitz	AR
LAMB3	150310	Epidermólisis ampollosa, de unión, tipo no Herlitz;Epidermólisis ampollosa, de unión, tipo Herlitz	AR, AD

LAMC2	150292	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 6; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 6	AR
LARGE1	603590	Amaurosis congénita de Leber 5	AR
LCA5	611408	Hipoplasia de células de Leydig con pseudohermafroditismo; Adenoma de células de Leydig, somático, con pubertad precoz; Pubertad precoz, masculino; Hipoplasia de células de Leydig con hipogonadismo hipergonadotrópico; Resistencia a la hormona luteinizante, femenina	AR
LHCGR	152790	Síndrome de Stuve-Wiedemann/síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2	AR, AD
LIFR	151443	enfermedad de Wolman; enfermedad de almacenamiento de éster de colesterol	AR
LIPA	613497	Cabello lanoso, AR 2 con o sin hipotricosis; Hipotricosis 7	AR
LIPH	607365	Sordera, AR 77	AR
LOXHD1	613072	[Nivel de colesterol de lipoproteínas de alta densidad QTL 11]; Hiperlipidemia familiar combinada; Deficiencia de lipoproteína lipasa	AR
LPL	609708	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 5, (franco-canadiense)	AR, AD
LRPPRC	607544	Síndrome de Chediak-Higashi	AR
LYST	606897	Manosidosis, alfa-, tipos I y II	AR
MAN2B1	609458	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	AR
MCCC1	609010	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	AR
MCCC2	609014	Mucopolidosis IV	AR
MCOLN1	605248	Microcefalia, posnatal progresiva, con convulsiones y atrofia cerebral	AR
MED17	603810	Dermatosis neutrofílica, febril aguda; Fiebre mediterránea familiar, AR; Fiebre mediterránea familiar, AD	AR

MEFV	608107	Lipofuscinosis cerioide, neuronal, 7; Distrofia macular con afectación del cono central	AD, AR
MFSD8	611124	síndrome de McKusick-Kaufman; síndrome de Bardet-Biedl 6	AR
MKKS	604896	síndrome de Bardet-Biedl 13; síndrome de Joubert 28; síndrome de Meckel 1	AR
MKS1	609883	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	AR
MLC1	605908	Aciduria metilmalónica, sensible a la vitamina B12	AR
MMAA	607481	Aciduria metilmalónica, sensible a la vitamina B12, por defecto en la síntesis de adenosilcobalamina, tipo de complementación cblB	AR
MMAB	607568	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblD; Aciduria metilmalónica, tipo cblD, variante 2; Homocistinuria, tipo cblD, variante 1	AR
MMADHC	611935	Aciduria metilmalónica, tipo mut(0)	AR
MMUT	609058	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ib	AR
MPI	154550	Mielofibrosis con metaplasia mieloide somática Trombocitopenia amegacariocítica congénita Trombocitemia 2	AR
MPL	159530	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2EE; Síndrome de depleción de ADN Mi 6 (tipo hepatocerebral)	AR, AD, SM
MPV17	137960	Trastorno tipo ataxia-telangiectasia 1	AR
MRE11	600814	Defectos del tubo neural, susceptibilidad a; Homocistinuria debida a deficiencia de MTHFR; Esquizofrenia, susceptibilidad a; Tromboembolismo, susceptibilidad a	AR
MTHFR	607093	Miopatía miotubular, XL	AR, AD
MTM1	300415	Síndrome metabólico, protección contra; Abetalipoproteinemia	XLR

MTTP	157147	Sordera, AD 11; Síndrome de Usher, tipo 1B; Sordera, AR 2	AD, AR
MYO7A	276903	?Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2V; Mucopolisacaridosis tipo IIIB (Sanfilippo B)	AD, AR
NAGLU	609701	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	AD, AR
NAGS	608300	anemia aplásica; leucemia linfoblástica aguda; síndrome de rotura de Nijmegen	AR
NBN	602667	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 17; síndrome renotubular de Fanconi 5	AR
NDUFAF6	612392	Miopatía nemalínica 2, AR; Artrogriposis múltiple congénita 6	AR
NEB	161650	enfermedad de Niemann-Pick, tipo C1; enfermedad de Niemann-Pick, tipo D	AR
NPC1	607623	Enfermedad de Niemann-pick, tipo C2	AR
NPC2	601015	Síndrome nefrótico, tipo 1	AR
NPHS1	602716	Síndrome nefrótico, tipo 2	AR
NPHS2	604766	Insensibilidad al dolor, congénita, con anhidrosis	AR
NTRK1	191315	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo III; Atrofia óptica 3 con catarata	AR
OPA3	606580	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	AR, AD
OTC	300461	Fenilcetonuria;[Hiperfenilalaninemia, sin PKU leve]	XL
PAH	612349	acidemia propiónica	AR
PCCA	232000	acidemia propiónica	AR
PCCB	232050	Síndrome de Usher, tipo 1D/F digénico;Sordera, AR 23;Síndrome de Usher, tipo 1F	AR
PCDH15	605514	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	AR, DR, AR
PDHA1	300502	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	XLD
PDHB	179060	Deficiencia de prolidasa	AR
PEPD	613230	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 12	AR

PET100	614770	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 1A (Zellweger); Trastorno de biogénesis de peroxisomas 1B (NALD/IRD); Síndrome de Heimler 1	AR
PEX1	602136	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 6A (Zellweger); Trastorno de biogénesis de peroxisomas 6B	AR
PEX10	602859	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 3B; Trastorno de biogénesis de peroxisomas 3A (Zellweger)	AR
PEX12	601758	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 5B; Trastorno de biogénesis de peroxisomas 5A (Zellweger)	AR
PEX2	170993	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 7A (Zellweger); Trastorno de biogénesis de peroxisomas 7B	AR
PEX26	608666	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 4B; Trastorno de biogénesis de peroxisomas 4A (Zellweger); Síndrome de Heimler 2	AR
PEX6	601498	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 9B; Condrodisplasia punctata rizomélica, tipo 1	AD, AR, AR
PEX7	601757	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno VII	AR
PFKM	610681	Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa; síndrome de Neu-Laxova 1	AR
PHGDH	606879	Enfermedad renal poliquística 4, con o sin enfermedad hepática	AR
PKHD1	606702	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ia	AR
PMM2	601785	Oftalmoplejía externa progresiva, AR 1; Oftalmoplejía externa progresiva, AD 1; Síndrome de ataxia recesiva Mi (incluye SANDO y SCAE); Síndrome de agotamiento del ADN Mi 4B (tipo MNGIE); Síndrome de agotamiento del ADN Mi 4A (tipo Alpers)	AR

POLG	174763	Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 3; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 3; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 3; Retinitis pigmentosa 76	AR, AD
POMGNT1	606822	Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 1; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 1; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 1	AR
POMT1	607423	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 2; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 2; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 2	AR
POMT2	607439	Lipofuscinosis cerode, neuronal, 1	AR
PPT1	600722	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, XLR, 5; Sordera, XL 1; Superactividad de la fosforribosilpirofosfato sintetasa; Síndrome de Arts; Gota, relacionada con PRPS	AR
PRPS1	311850	Deficiencia combinada de SAP; Enfermedad de Gaucher, atípica; Enfermedad de Krabbe, atípica; Enfermedad de Parkinson 24, AD, susceptibilidad a; Leucodistrofia metacromática por deficiencia de SAP-b	XLR, XL
PSAP	176801	Miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica 1	AR, AD
PUS1	608109	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno VI	AR
PYGL	613741	enfermedad de McArdle	AR
PYGM	608455	síndrome de carpintero	AR

RAB23	606144	Linfopenia de células T alfa/beta con expansión de células T gamma/delta, infección grave por citomegalovirus y autoinmunidad; Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave, células B negativas; Defectos inmunes celulares y humorales combinados con granulomas	AR
RAG1	179615	Síndrome de Omenn; Defectos inmunes celulares y humorales combinados con granulomas; Inmunodeficiencia combinada severa, células B negativas	AR
RAG2	179616	Secuencia de deformación de acinesia fetal 2; Síndrome miasténico, congénito, 11, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AR
RAPSN	601592	Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 6	AR
RARS2	611524	Amaurosis congénita de Leber 13	AR
RDH12	608830	Síndrome de Aicardi-Goutieres 4	AD, AR
RNASEH2A	606034	Síndrome de Aicardi-Goutieres 2	AR
RNASEH2B	610326	Síndrome de Aicardi-Goutieres 3	AR
RNASEH2C	610330	Amaurosis congénita de Leber 2; Retinitis pigmentosa 20; Retinitis pigmentosa 87 con afectación coroidea	AR
RPE65	180069	retinosquiasis	AR, AD
RS1	300839	Fibrosis pulmonar y/o insuficiencia de la médula ósea, relacionada con los telómeros, 3; Disqueratosis congénita, AD 4; Disqueratosis congénita, AR 5	XLR
RTEL1	608833	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay	AD, AD, AR
SACS	604490	Síndrome de mielodisplasia y leucemia monosomía 7 2; síndrome MIRAGE; calcinosis tumoral, familiar, normofosfatémica	AR
SAMD9	610456	Lupus de sabañones 2; Síndrome de Aicardi-Goutieres 5	AD, AR
SAMHD1	606754	Anemia aplásica, susceptibilidad al síndrome de Shwachman-Diamond	AD, AR

SBDS	607444	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D	AR
SEPSECS	613009	Diátesis hemorrágica por antitrombina Pittsburgh; Enfisema-cirrosis, por déficit de AAT; Enfisema por déficit de AAT	AR
SERPINA1	107400	Distrofia muscular, cintura escapular, AR 3	AR
SGCA	600119	Distrofia muscular, cintura escapular, AR 4	AR
SGCB	600900	Distrofia muscular, cintura escapular, AR 5	AR
SGCG	608896	Mucopolisacaridosis tipo IIIA (Sanfilippo A)	AR
SGSH	605270	síndrome de Gitelman	AR
SLC12A3	600968	Agenesia del cuerpo calloso con neuropatía periférica	AR
SLC12A6	604878	Trastorno por almacenamiento de ácido siálico, infantil; enfermedad de Salla	AR
SLC17A5	604322	Deficiencia de carnitina, sistémica primaria	AR
SLC22A5	603377	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinemia	AR
SLC25A15	603861	Displasia diastrófica, variante platispondílica de hueso ancho; Acondrogénesis Ib; Displasia epifisaria, múltiple, 4; Displasia de De la Chapelle; Displasia diastrófica; Atelosteogénesis, tipo II	AR
SLC26A2	606718	Síndrome de Pendred; sordera, AR 4, con acueducto vestibular agrandado	AR
SLC26A4	605646	?Artrogriposis, retraso mental y convulsiones	AR
SLC35A3	605632	Acrodermatitis enteropática	AR
SLC39A4	607059	Distrofia corneal endotelial, AR; Distrofia corneal endotelial de Fuchs, 4; Distrofia corneal endotelial y sordera perceptiva	AR
SLC4A11	610206	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 1	AR
SLC6A8	300036	Atrofia muscular espinal-3;Atrofia muscular espinal-1;Atrofia muscular espinal-2;Atrofia muscular espinal-4	XLR

SMN1	600354	enfermedad de Niemann-Pick, tipo A; enfermedad de Niemann-Pick, tipo B	AR
SMPD1	607608	Síndrome de regresión del desarrollo de sal y pimienta	AR
ST3GAL5	604402	Hiperplasia suprarrenal lipoide	AR
STAR	600617	Ictiosis, XL	AR
STS	300747	Deficiencia múltiple de sulfatasa	XLR
SUMF1	607939	Tirosinemia, tipo II	AR
TAT	613018	Osteopetrosis, AR 1	AR
TCIRG1	604592	Paraplejía espástica 49, AR	AR
TECPR2	615000	Hemocromatosis, tipo 3	AR
TFR2	604720	Ictiosis, congénita, AR 1	AR
TGM1	190195	Síndrome de Segawa, recesivo	AR
TH	191290	síndrome de Meckel 2; síndrome de Joubert 2	AR
TMEM216	613277	lipofuscinosis ceroide, neuronal, 2; ataxia espinocerebelosa, AR 7	AR
TPP1	607998	Síndrome de Aicardi-Goutieres 1, dominante y recesivo; Lupus de sabañones; Vasculopatía retiniana con leucodistrofia cerebral; Lupus eritematoso sistémico, susceptibilidad a	AR
TREX1	606609	nanismo de Mulibrey	AD, AR, AD
TRIM37	605073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2B	AR
TSEN2	608753	?Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2C	AR
TSEN34	608754	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2A; Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5; Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	AR
TSEN54	608755	Síndrome de Bardet-Biedl 8; ?Retinitis pigmentosa 51	AR
TTC8	608132	Miocardopatía dilatada, 1G; Distrofia muscular de cinturas, AR 10; Distrofia muscular tibial, tardía; Miopatía miofibrilar, 9, con insuficiencia respiratoria temprana; Miopatía de Salih; Miocardopatía hipertrófica familiar, 9	AR
TTN	188840	Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E	AR, AD
TTPA	600415	Síndrome de Johanson-Blizzard	AR

UBR1	605981	[Síndrome de Gilbert];Síndrome de Crigler-Najjar, tipo II;Síndrome de Crigler-Najjar, tipo I;Hiperbilirrubinemia familiar neonatal transitoria;[bilirrubina, nivel sérico de, QTL1]	AR
UGT1A1	191740	síndrome de Usher, tipo 1C; sordera, AR 18A	AR
USH1C	605242	Síndrome de Usher, tipo 2A; Retinitis pigmentosa 39	AR
USH2A	608400	coreoacantocitosis	AR
VPS13A	605978	Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 2E	AR
VPS53	615850	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1A	AR
VRK1	602168	Xeroderma pigmentoso, grupo A	AR
XPA	611153	Xeroderma pigmentoso, grupo C	AR
XPC	613208	Paraplejía espástica 15, AR	AR
ZFYVE26	612012	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Ia	AR
G6PC1	613742	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo dermatosparaxis	AR
SMN1	600354	Atrofia muscular espinal-3;Atrofia muscular espinal-1;Atrofia muscular espinal-2;Atrofia muscular espinal-4	AR
FMR1	309550	Insuficiencia ovárica prematura 1; Síndrome de X frágil; Síndrome de temblor/ataxia de X frágil	XL, XLD
CYP21A2	613815	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 21-hidroxilasa; Hiperandrogenismo, tipo no clásico, debido a deficiencia de 21-hidroxilasa	AR