

## Panel metabólico

Este panel fue desarrollado específicamente para pacientes con sospecha de un trastorno metabólico o que presentan síntomas complejos superpuestos, una crisis metabólica o afecciones neurológicas de etiología desconocida. Brinda tiempos de respuesta breves, dirigido a pacientes en estado crítico en NICU/PICU, e incluye pruebas de actividad enzimática cuando corresponda, así como una selección patentada de biomarcadores que se actualiza continuamente.

Nº de genes:	206
Entrega:	15 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥150 x
Detalles:	Análisis de CNV incluido Pruebas bioquímicas complementarias mediante biomarcadores patentados y ensayos de actividad enzimática, si corresponde.

### Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel:

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABCA1	600046	<i>enfermedad de Tánger; Deficiencia de HDL, tipo 2</i>	AR
ABCB4	171060	<i>enfermedad de la vesícula biliar tipo 1; colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3; Colestasis intrahepática del embarazo 3</i>	AD, AR
ABCC2	601107	<i>Síndrome de Dubin-Johnson</i>	AR
ABCD1	300371	<i>adrenoleucodistrofia</i>	XLR
ABCD4	603214	<i>Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblJ</i>	AR
ABCG5	605459		
ABCG8	605460	<i>sitosterolemia</i>	AR
ACAT1	607809	<i>aciduria alfa-metilacetoacética</i>	AR
ADA	608958	<i>Deficiencia de adenosina desaminasa</i>	AR
AGA	613228	<i>aspartilglucosaminuria</i>	AR

AGL	610860	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo III</i>	AR
AGPS	603051	<i>condrodysplasia punctata rizomélica tipo 3</i>	AR
AGXT	604285	<i>hiperoxaluria primaria tipo 1</i>	AR
ALAD	125270	<i>porfiria hepática aguda</i>	AR
ALAS2	301300	<i>anemia sideroblástica ligada al cromosoma X; Protoporfiria, eritropoyética, ligada al cromosoma X</i>	XL, XLR
ALDH4A1	606811	<i>hiperprolinemia, tipo II</i>	AR
ALDOA	103850	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XII</i>	AR
ALDOB	612724	<i>intolerancia hereditaria a la fructosa</i>	AR
ALG3	608750	<i>trastorno congénito de la glicosilación tipo 1d</i>	AR
ALPL	171760	<i>hipofosfatasa del adulto; hipofosfatasa infantil; hipofosfatasa de inicio en la infancia</i>	AD, AR
ANTXR2	608041	<i>Síndrome de fibromatosis hialina</i>	AR
APOA2	107670	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
APOA5	606368	<i>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO V; Hipertrigliceridemia, susceptibilidad a</i>	AD
APOB	107730	<i>Hipercolesterolemia, Tipo B; Hipobetalipoproteinemia</i>	AD, AR
APOC2	608083	<i>Deficiencia de apolipoproteína C-II</i>	AR
APOE	107741	<i>enfermedad de Alzheimer 2; enfermedad de histiocitos azul marino; Degeneración macular relacionada con la edad, 1; enfermedad de Alzheimer familiar de inicio temprano-3; Glomerulopatía lipoproteica</i>	AD, AR
ARG1	608313	<i>Argininemia</i>	AR
ARSA	607574	<i>leucodistrofia metacromática</i>	AR
ARSB	611542	<i>mucopolisacaridosis tipo VI</i>	AR
ASAH1	613468	<i>Atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva; Lipogranulomatosis de Farber</i>	AR
ASL	608310	<i>aciduria argininosuccínica</i>	AR
ASS1	603470	<i>citrulinemia</i>	AR

ATP7A	300011	<i>atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3; síndrome del cuerno occipital; enfermedad de menkes</i>	XLR
ATP7B	606882	<i>enfermedad de wilson</i>	AR
BCKDHA	608348	<i>enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II</i>	AR
BCKDHB	248611	<i>enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II</i>	AR
BTD	609019	<i>deficiencia de biotinidasa</i>	AR
CBS	613381	<i>homocistinuria con o sin respuesta a piridoxina</i>	AR
CD320	606475	<i>Aciduria metilmalónica por defecto del receptor de transcobalamina</i>	
CETP	118470	<i>hiperalfalipoproteinemia 1</i>	AD
CLN3	607042	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 3</i>	AR
CLN5	608102	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 5</i>	AR
CLN6	606725	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal de inicio en la edad adulta, tipo Kufs; lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 6</i>	AR
CLN8	607837	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 8; lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 8, variante de epilepsia del norte</i>	AR
CPOX	612732	<i>Coproporfiria, hereditaria</i>	AD, AR
CPS1	608307	<i>deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1</i>	AR
CPT1A	600528	<i>deficiencia hepática de CPT tipo IA</i>	AR
CTNS	606272	<i>cistinosis ocular no nefropática; cistinosis; Cistinosis nefropática juvenil o adolescente de inicio tardío</i>	AR
CTSA	613111	<i>galactosialidosis</i>	AR
CTSD	116840	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 10</i>	AR
CTSK	601105	<i>picnodisostosis</i>	AR

CYP11B1	610613	<i>aldosteronismo remediable con glucocorticoides; Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de esteroide 11-beta-hidroxilasa</i>	AD, AR
CYP17A1	609300	<i>hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa</i>	AR
CYP19A1	107910	<i>síndrome de exceso de aromatasa; Deficiencia de aromatasa</i>	AD
CYP21A2	613815	<i>Hiperplasia suprarrenal congénita tipo 1</i>	AR
DBT	248610	<i>enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II</i>	AR
DDC	107930	<i>Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa</i>	AR
DHCR7	602858	<i>Síndrome de Smith-Lemli-Opitz</i>	AR
DIABLO	605219	<i>Sordera, autosómica dominante 64</i>	AD
DLX4	601911		AD
DNAJC5	611203	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 4, tipo Parry</i>	AD
DPYD	612779	<i>Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa</i>	AR
ENO3	131370	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XIII</i>	AR
ENPP1	173335	<i>diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Calcificación arterial, generalizada, de la infancia, 1; OBESIDAD; Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 2; enfermedad de Cole</i>	AD, AR
EPHX2	132811	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
ETHE1	608451	<i>encefalopatía etilmalónica</i>	AR
FAH	613871	<i>tirosinemia tipo 1</i>	AR
FBP1	611570	<i>Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa</i>	AR
FECH	612386	<i>Protoporfiria, eritropoyética, autosómica recesiva</i>	AR
FGF23	605380	<i>Raquitismo hipofosfatémico, autosómico dominante</i>	AD, AR
FUCA1	612280	<i>fucosidosis</i>	AR

G6PC	613742	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo IA	AR
G6PD	305900	deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa; resistencia a la malaria	XLD
GAA	606800	enfermedad de pompe	AR
GALC	606890	enfermedad de Krabbe	AR
GALE	606953	Deficiencia de galactosa epimerasa	AR
GALK1	604313	deficiencia de galactoquinasa	AR
GALNS	612222	mucopolisacaridosis tipo IVA	AR
GALT	606999	galactosemia	AR
GAMT	601240	deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	AR
GATM	602360	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 3	AD, AR
GBA	606463	demencia con cuerpos de Lewy; Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; enfermedad de Gaucher tipo 1; enfermedad de Gaucher tipo 2 (aguda); enfermedad de Gaucher tipo 3 (subaguda/crónica); enfermedad de Gaucher, forma cardiovascular; Enfermedad de Gaucher, forma letal perinatal	AD, AR
GBE1	607839	enfermedad de almacenamiento tipo 4; Enfermedad de cuerpos de poliglucosano, forma adulta	AR
GHR	600946	hipercolesterolemia familiar; síndrome de Laron; Mayor capacidad de respuesta a la hormona del crecimiento.	AD, AR
GK	300474	Deficiencia de glicerol quinasa	XLR
GLA	300644	enfermedad de Fabry; Enfermedad de Fabry, variante cardíaca atípica	XL
GLB1	611458	GM1-gangliosidosis; GM1-gangliosidosis tipo II; GM1-gangliosidosis tipo III; mucopolisacaridosis tipo IVB	AR
GM2A	613109	GM2-gangliosidosis, variante AB	AR
GNPAT	602744	condrodysplasia punctata rizomélica tipo 2	AR
GNPTAB	607840	mucopolisacaridosis II alfa/beta; mucopolisacaridosis III alfa/beta	AR

GNPTG	607838	<i>mucopolidosis III gamma</i>	AR
GNS	607664	<i>mucopolisacaridosis tipo IIID</i>	AR
GUSB	611499	<i>mucopolisacaridosis tipo VII</i>	AR
GYG1	603942	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno XV; Miopatía por cuerpos de poliglucosano 2</i>	AR
GYS1	138570	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, músculo</i>	AR
GYS2	138571	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, hígado</i>	AR
HCFC1	300019	<i>retraso mental 3</i>	XLR
HEXA	606869	<i>Enfermedad de Tay-Sachs/ GM2-gangliosidosis</i>	AR
HEXB	606873	<i>Enfermedad de Sandhoff</i>	AR
HFE	613609	<i>Enfermedad de Alzheimer; porfiria hepatoeritropoyética; porfiria variegata; hemocromatosis tipo 1; susceptibilidad a las complicaciones microvasculares de la diabetes tipo 7; Nivel sérico de transferrina QTL2</i>	AD, AR
HGD	607474	<i>alcaptonuria</i>	AR
HGSNAT	610453	<i>mucopolisacaridosis tipo IIIC; retinosis pigmentaria tipo 73</i>	AR
HJV	608374	<i>hemocromatosis tipo 2A</i>	AR
HLCS	609018	<i>Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa</i>	AR
HMBS	609806	<i>porfiria intermitente aguda</i>	AD
HPD	609695	<i>Tirosinemia, tipo III</i>	AD, AR
HPRT1	308000	<i>síndrome de Lesch-Nyhan; Síndrome de Kelley-Seegmiller</i>	XLR
HSD3B2	613890	<i>Deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 2</i>	AR
HYAL1	607071	<i>Mucopolisacaridosis tipo IX</i>	AR
IDS	300823	<i>mucopolisacaridosis tipo II</i>	XLR
IDUA	252800	<i>mucopolisacaridosis tipo IH; mucopolisacaridosis tipo 1; mucopolisacaridosis tipo IS</i>	AR
ITIH4	600564		
IVD	607036	<i>acidemia isovalérica</i>	AR
KHK	614058	<i>[Fructosuria]</i>	AR

LAMP2	309060	<i>enfermedad de danon</i>	XLD
LCAT	606967	<i>enfermedad del ojo de pez; LECITINA: DEFICIENCIA DE COLESTEROL ACILTRANSFERASA</i>	AR
LDHA	150000	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XI</i>	AR
LDLR	606945	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
LDLRAP1	605747	<i>Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva</i>	AR
LIPA	613497	<i>Enfermedad de Wolman/enfermedad de almacenamiento de éster de colesterilo</i>	AR
LIPC	151670	<i>Diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II</i>	AD, AR
LIPI	609252		
LMBRD1	612625	<i>Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblF</i>	AR
LPA	152200		
LPL	609708	<i>hiperlipidemia familiar combinada; deficiencia de lipoproteína lipasa</i>	AD, AR
MAN2B1	609458	<i>alfa-manosidosis</i>	AR
MANBA	609489	<i>Manosidosis Beta A Lisosomal</i>	AR
MCOLN1	605248	<i>Mucopolipidosis tipo IV</i>	AR
MFSD8	611124	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 7; distrofia macular con compromiso del cono central</i>	AR
MMAA	607481	<i>aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblA</i>	AR
MMAB	607568	<i>aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblB</i>	AR
MMACHC	609831	<i>Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC, tipo digénico incluido</i>	AR
MMADHC	611935	<i>aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblD</i>	AR
MMUT	609058	<i>deficiencia completa de metilmalonil-CoA mutasa</i>	AR
NAGA	104170	<i>Enfermedad de Schindler, tipo I, III</i>	AR

NAGLU	609701	<i>mucopolisacaridosis tipo IIIB; ? enfermedad axonal de Charcot-Marie-Tooth tipo 2V</i>	AD, AR
NAGS	608300	<i>Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa</i>	AR
NEU1	608272	<i>deficiencia de neuraminidasa</i>	AR
NPC1	607623	<i>Enfermedad de Niemann-Pick tipo C/D</i>	AR
NPC2	601015	<i>Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2</i>	AR
OTC	300461	<i>deficiencia de ornitina transcarbamilasa</i>	XLR
PAH	612349	<i>fenilcetonuria</i>	AR
PCSK9	607786	<i>hipercolesterolemia-3</i>	AD
PDHB	179060	<i>Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta</i>	
PEX1	602136	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 1A (Zellweger); síndrome de Heimler tipo 1; trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 1B</i>	AR
PEX10	602859	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas 6A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 6B</i>	AR
PEX12	601758	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 3B; trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 3A (Zellweger)</i>	AR
PEX13	601789	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas 11A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 11B</i>	AR
PEX14	601791	<i>trastorno de la biogénesis del peroxisoma 13A (Zellweger)</i>	AR
PEX16	603360	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas 8A (Zellweger); Trastorno de biogénesis de peroxisomas 8B</i>	AR
PEX19	600279	<i>trastorno de la biogénesis del peroxisoma 12A (Zellweger)</i>	AR
PEX2	170993	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 5A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 5B</i>	AR
PEX26	608666	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 7A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 7B</i>	AR



PEX3	603164	<i>trastorno de la biogénesis del peroxisoma 10A (Zellweger)</i>	AR
PEX5	600414	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas 2B (Zellweger); trastorno de biogénesis de peroxisomas 2A (Zellweger); Condrodisplasia punctata rizomélica, tipo 5</i>	AR
PEX6	601498	<i>trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 4A (Zellweger); trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 4B; Síndrome de Heimler tipo 2</i>	AD, AR
PEX7	601757	<i>condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1; trastorno de la biogénesis de peroxisomas tipo 9B (Zellweger)</i>	AR
PFKM	610681	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo VII</i>	AR
PGAM2	612931	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno X</i>	AR
PGK1	311800	<i>Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1</i>	XLR
PGM1	171900	<i>trastorno congénito de la glicosilación tipo 1t</i>	AR
PHKA1	311870	<i>Glucogenosis muscular</i>	XLR
PHKA2	300798	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo IX</i>	XLR
PHKB	172490	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno IXb; Deficiencia de fosforilasa quinasa de hígado y músculo</i>	AR
PHKG2	172471	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IXc</i>	AR
PKLR	609712	<i>deficiencia de piruvato quinasa</i>	AD, AR
PNPO	603287	<i>Deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa</i>	AR
POR	124015	<i>síndrome de Antley-Bixler con anomalías genitales y esteroidogénesis desordenada; Esteroidogénesis desordenada debido a deficiencia de citocromo P450 oxidorreductasa</i>	AR
PPOX	600923	<i>porfiria variegata</i>	AD
PPP1R17	604088	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
PPT1	600722	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 1</i>	AR

PRKAG2	602743	<i>síndrome de Wolff-Parkinson-White; miocardiopatía hipertrófica congénita mortal debida a enfermedad por almacenamiento de glucógeno; miocardiopatía hipertrófica familiar 6</i>	AD
PSAP	176801	<i>leucodistrofia metacromática por deficiencia de SAP-b; enfermedad de Gaucher atípica; Deficiencia combinada de SAP; enfermedad de Krabbe atípica</i>	AR
PYGL	613741	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 6</i>	AR
PYGM	608455	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 5</i>	AR
RBCK1	610924	<i>Miopatía por cuerpos de poliglucosano 1 con o sin inmunodeficiencia</i>	AR
SGSH	605270	<i>mucopolisacaridosis tipo IIIA</i>	AR
SI	609845	<i>Deficiencia de sacarasa-isomaltasa, congénita</i>	AR
SLC17A5	604322	<i>trastorno infantil por almacenamiento de ácido siálico; enfermedad de Salla</i>	AR
SLC22A5	603377	<i>deficiencia sistémica primaria de carnitina</i>	AR
SLC25A13	603859	<i>citrulinemia, tipo Ii, de inicio en adultos; Citrulinemia, tipo II, de inicio neonatal</i>	AR
SLC25A15	603861	<i>Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinemia</i>	AR
SLC25A20	613698	<i>Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa</i>	AR
SLC25A36	616149		
SLC2A1	138140	<i>Distonía-9; síndrome de deficiencia de GLUT1; distonía 18; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad <math>\alpha</math>, 12</i>	AD, AR
SLC2A2	138160	<i>diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Síndrome de Fanconi-Bickel</i>	AD, AR
SLC2A3	138170		

SLC37A4	602671	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 1B; enfermedad por almacenamiento de glucógeno IC</i>	AR
SLC3A1	104614	<i>cistinuria</i>	AD, AR
SLC3A2	158070		
SLC40A1	604653	<i>Hemocromatosis, tipo 4</i>	AD
SLC6A19	608893	<i>Trastorno de Hartnup</i>	AD, AR, DiR
SLC6A8	300036	<i>Síndrome de deficiencia de creatina cerebral tipo 1</i>	XLR
SLC7A7	603593	<i>Intolerancia a la proteína lisinúrica</i>	AR
SLC7A9	604144	<i>cistinuria</i>	AD, AR
SLCO1B1	604843	<i>Hiperbilirrubinemia, tipo Rotor, digénica</i>	DiR
SLCO1B3	605495	<i>Hiperbilirrubinemia, tipo Rotor, digénica</i>	DiR
SMPD1	607608	<i>enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B</i>	AR
SUMF1	607939	<i>deficiencia múltiple de sulfatasa</i>	AR
TAT	613018	<i>Tirosinemia tipo II</i>	AR
TFR2	604720	<i>hemocromatosis tipo 3</i>	AR
TPP1	607998	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 2; Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7</i>	AR
UGT1A1	191740	<i>síndrome de Gilbert; síndrome de Crigler-Najjar tipo I; hiperbilirrubinemia neonatal transitoria familiar; nivel sérico de Bilirrubina, QTL1; Síndrome de Crigler-Najjar tipo II</i>	AR
UMPS	613891	<i>Aciduria orótica</i>	AR
UROD	613521	<i>porfiria hepatoeritropoyética</i>	AD, AR
UROS	606938	<i>Porfiria eritropoyética congénita</i>	AR