

PANEL NEONATAL



ENDOCRINO

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Hiperplasia suprarrenal congénita <i>CYP11B1</i>	■	■	
<i>CYP17A1, HSD3B2, POR, STAR</i>	■		
Hipotiroidismo congénito <i>PAX8, THRA</i>		■	
<i>SLC5A5, TG, TPO, TSHB</i>	■		
<i>TSHR</i>	■	■	
Síndrome de Pendred <i>SLC26A4</i>	■		

HEMOGLOBINA

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Beta-talasemia <i>HBB</i>	■		
S, Beta-Talasemia (Beta-Talasemia de Células Falciformes) <i>HBB</i>	■		
Enfermedad S,C (enfermedad de células falciformes) <i>HBB</i>	■		
Enfermedad de S,S (enfermedad de células falciformes, anemia de células falciformes) <i>HBB</i>	■		

METABÓLICO

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Aciduria 2-metil-3-hidroxiisovalérica <i>HSD17B10</i>		■	■
Deficiencia de 2,4 dienoil-coA reductasa (NADKD1) <i>NADK2</i>	■		
Aciduria 3-metilglutacónica tipo I <i>AUH</i>	■		
Deficiencia de β-cetotilasa <i>ACAT1</i>	■		
Argininemia <i>ARG1</i>	■		
Hiperfenilalaninemia benigna <i>PAH</i>	■		
Deficiencia de biotinidasa <i>BTD</i>	■		
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo I <i>CPT1A</i>	■		
Defecto de absorción de carnitina/defecto de transporte de carnitina <i>SLC22A5</i>	■		
Xantomatosis cerebrotendinosa <i>CYP27A1, LHX3</i>	■		
Citrulinemia tipo II <i>SLC25A13</i>	■		
Fenilcetonuria clásica <i>PAH</i>	■		
Trastorno congénito de la glicosilación 1b <i>MPI</i>	■		
Síndrome de Crigler-Najjar <i>UGT1A1</i>	■		
Enfermedad de Fabry <i>GLA</i>			■
Deficiencia de galactoquinasa <i>GALK1</i>	■		
Acidemia glutárica tipo I <i>GCDH</i>	■		

PÉRDIDA DE AUDICIÓN

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Pérdida auditiva no sindrómica			
<i>CDH23, MYO15A, OTOF, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP</i>	■		
<i>GJB2, GJB6, TECTA</i>	■	■	
Pérdida auditiva sindrómica			
Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen <i>KCN1, KCNQ1</i>	■		
Síndrome de Pendred <i>SLC26A4</i>	■		
Síndrome de Shah-Waardenburg <i>SOX10</i>		■	
Síndrome de Usher tipo 1C <i>USH1C</i>	■		
Síndrome de Usher 1G <i>USH1G</i>	■		
Usher Syndrome Type 2A <i>USH2A</i>	■		
Síndrome de Usher IID <i>DFNB31</i>	■		
Síndrome de Waardenburg <i>PAX3</i>	■	■	

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
2-Metilbutirilglicinuria <i>ACADSB</i>	■		
Deficiencia de 3-metilcrotonil-coA carboxilasa <i>MCCC1, MCCC2</i>	■		
Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa <i>PHGDH</i>	■		
Abetalipoproteinemia <i>MTTP</i>	■		
Aciduria argininosuccínica <i>ASL</i>	■		
Defecto de biopterina en la biosíntesis de cofactores <i>GCH1</i>	■	■	
Deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa <i>SLC25A20</i>	■		
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo II <i>CPT2</i>	■		
Síndrome de deficiencia de creatina cerebral <i>GAMT, GATM</i>	■		
Citrulinemia tipo I <i>ASS1</i>	■		
Galactosemia clásica <i>GALT</i>	■		
Deficiencia combinada de la hormona pituitaria <i>PROP1</i>	■		
Corticosterone Methyloxidase Deficiency <i>CYP11B2</i>	■		
Cistinosis <i>CTNS</i>	■		
Deficiencia de galactoeptimerasa <i>GALE</i>	■		
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa <i>G6PD</i>			■
Acidemia glutárica tipo II <i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>	■		

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 0 <i>GYS2</i>	■		
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo Ib <i>SLC37A4</i>	■		
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno IIIa <i>AGL</i>	■		
Intolerancia hereditaria a la fructosa <i>ALDOB</i>	■		
Deficiencia de holocarboxilasa sintasa <i>HLCS</i>	■		
Hipercolesterolemia <i>LDLR</i>	■	■	
Hipofosfatasa <i>ALPL</i>	■	■	
Acidemia isovalérica <i>IVD</i>	■		
Deficiencia de lipoproteína lipasa (LPL) <i>LPL</i>	■		
Intolerancia a la proteína lisosómica <i>SLC7A7</i>	■		
Acidemia malónica <i>MLYCD</i>	■		
Maple Syrup Urine Disease Type III <i>DLD</i>	■		
Deficiencia de L-3-hidroxiacil-coA deshidrogenasa de cadena media/corta <i>HADH</i>	■		
Acidemia metilmalónica con homocistinuria <i>ABCD4, LMBRD1, MMACHC, MMADHC</i> <i>HCFC1</i>	■		■
Acidemia metilmalónica (metilmalonil-CoA mutasa) <i>MUT</i>	■		
Deficiencia de metilmalonil-coA epimerasa <i>MCEE</i>	■		
Mucopolisacaridosis tipo II (síndrome de Hunter) <i>IDS</i>			■
Diabetes Insípida nefrogénica tipo II <i>AQP2</i>	■	■	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1 <i>NPC1</i>	■		
Deficiencia de ornitina translocasa; Síndrome de triple H <i>SLC25A15</i>	■		
Hiperoxaluria primaria tipo II <i>GRHPR</i>	■		
Acidemia propiónica <i>PCCA, PCCB</i>	■		
Insuficiencia hepática infantil transitoria <i>TRMU</i>	■		
Deficiencia de tirosina hidroxilasa <i>TH</i>	■		
Tirosinemia tipo II <i>TAT</i>	■		
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) <i>ACADVL</i>	■		
Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X <i>ABCD1</i>			■

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ia <i>G6PC</i>	■		
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (Pompe) <i>GAA</i>	■		
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno VI <i>PYGL</i>	■		
Deficiencia de HMG-CoA Liasa <i>HMGCL</i>	■		
Homocistinuria <i>CBS</i>	■		
Hipermetioninemia <i>AHCY, GNMT</i> <i>MAT1A</i>	■	■	
Isobutirilglicinuria <i>ACAD8</i>	■		
Enfermedad de Krabbe <i>GALC</i>	■		
Deficiencia de L-3 hidroxiacil-coA deshidrogenasa de cadena larga (deficiencia de LCHAD) <i>HADHA</i>	■		
Deficiencia de lipasa ácida lisosomal <i>LIPA</i>	■		
Maple Syrup Urine Disease <i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>	■		
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media <i>ACADM</i>	■		
Leucodistrofia metacromática <i>ARSA</i>	■		
Acidemia metilmalónica (trastornos de la cobalamina) <i>MMAA, MMAB</i>	■		
Aciduria metilmalónica y homocistinuria <i>MTR, MTRR</i>	■		
Mucopolisacaridosis tipo 1 <i>IDUA</i>	■		
Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa <i>NAGS</i>	■		
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B <i>SMPD1</i>	■		
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa <i>OTC</i>			■
Hiperoxaluria primaria tipo I <i>AGXT</i>	■		
Hiperoxaluria primaria tipo III <i>HOGA1</i>	■	■	
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta <i>ACADS</i>	■		
Deficiencia de proteínas trifuncionales <i>HADHA, HADHB</i>	■		
Tirosinemia tipo I <i>FAH</i>	■		
Tirosinemia tipo III <i>HPD</i>	■	■	
Enfermedad de Wilson <i>ATP7B</i>	■		

OTROS – Genética, Inmunodeficiencia, Pulmonar, Musculoesquelético

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Fibrosis quística <i>CFTR</i>	■		
Atrofia muscular espinal debido a la delección homocigota del exón 7 y 8 en SMN1 <i>SMN1, SMN2</i>	■		

ENFERMEDAD <i>Gen</i>	AR	AD	XL
Inmunodeficiencias combinadas graves <i>ADA, IL7R, JAK3</i> <i>IL2RG</i>	■		■
Deficiencias de linfocitos relacionadas con las células T <i>PIK3CD</i>		■	

■ AR: AUTOSÓMICO RECESIVO

■ AD: AUTOSÓMICO DOMINANTE

■ XL: VINCULADO A X

info@bygens.com

www.bygens.com

