

## Pruebas de detección de enfermedades mitocondriales

**Panel Mito Integral (análisis nuclear y mitocondrial)**

**Panel Mito Genoma (análisis mitocondrial)**

### Panel Mito Integral

Cubre todo el genoma mitocondrial ( $\geq 97\% \geq 200x$  de cobertura) con detección de heteroplasmia hasta en un **5 % junto con genes nucleares** relacionados con enfermedades mitocondriales ( $\geq 99,5\% \geq 20x$  de cobertura). Las enfermedades mitocondriales son condiciones genéticas que ocurren cuando las mitocondrias no pueden producir suficiente energía para la célula. Las mutaciones genéticas relacionadas con las mitocondrias provocan síntomas principalmente en los órganos, donde el consumo energético es elevado. Estos órganos incluyen el ojo, el riñón, el páncreas, la sangre, el oído interno, el colon, el músculo esquelético, el corazón y el cerebro.

Nº de genes: 450

Entrega: 25 días

Cobertura:  $\geq 99,5\% \geq 20x$  (genes mitocondriales nucleares)  
 $\geq 97\% \geq 200x$

Detalles: Análisis CNV incluido

### SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Oftalmoplejía externa progresiva crónica

Síndrome de Kearns-Sayre

Síndrome de Leigh y síndrome de Leigh hereditario de la madre

Trastornos mitocondriales

Encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a accidentes cerebrovasculares

Epilepsia mioclónica con fibras rojas irregulares

Encefalomiopatía miogastrointestinal

NARP

Hepatopatías mitocondriales neonatales

Síndrome de Pearson

AARS2	612035	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 8; Leucoencefalopatía, progresiva, con insuficiencia ovárica	AR
AASS	605113	hiperlisinemia	AR
ABAT	137150	Deficiencia de GABA-transaminasa	AR
ABCB6	605452	Microftalmia, aislada, con coloboma 7;[grupo sanguíneo, sistema de Langereis];Discromatosis universal hereditaria 3;Pseudohiperpotasemia, familiar, 2, debido a fuga de glóbulos rojos	AD
ABCB7	300135	Anemia sideroblástica con ataxia	XLR
ABCD1	300371	adrenoleucodistrofia; adrenomieloneuropatía, adulto	XLR
ABCD3	170995	Defecto de síntesis de ácidos biliares, congénito, 5	AR
ACACA	200350	Deficiencia de acetil-CoA carboxilasa	AR
ACAD8	604773	Deficiencia de isobutil-CoA deshidrogenasa	AR
ACAD9	611103	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 20	AR
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
ACO2	100850	?Atrofia óptica 9; Degeneración cerebelosa-retiniana infantil	AR
ACOX1	609751	Deficiencia de peroxisomal acil-CoA oxidasa; síndrome de Mitchell	AR, AD
ACSF3	614245	Aciduria combinada malónica y metilmalónica	
ACSL4	300157	Retraso mental, XL 63	XLD
ADAR	146920	Síndrome de Aicardi-Goutieres 6;Discromatosis simétrica hereditaria	AR, AD
AFG3L2	604581	Ataxia espinocerebelosa 28; ataxia espástica 5, AR; atrofia óptica 12	AD, AR
AGK	610345	Síndrome de Senger; Catarata 38, AR	AR

AGXT	604285	Hiperoxaluria, primaria, tipo 1	AR
AIFM1	300169	Síndrome de Cowchock; Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 6; Sordera, XL 5; Displasia espondiloepimetafisaria, XL, con leucodistrofia hipomielinizante	XLR
AK2	103020	disgenesia reticular	AR
ALAS2	301300	Protoporfiria, eritropoyética, XL; Anemia, sideroblástica, 1	XL, XLR
ALDH18A1	138250	Cutis laxa, AD 3; Cutis laxa, AR, tipo IIIA; Paraplejía espástica 9B, AR; Paraplejía espástica 9A, AD	AD, AR
ALDH2	100650	Sensibilidad al alcohol, aguda; Resaca, susceptibilidad a	AD
ALDH3A2	609523	Síndrome de Sjogren-Larsson	AR
ALDH4A1	606811	Hiperprolinemia, tipo II	AR
ALDH5A1	610045	Deficiencia de semialdehído deshidrogenasa succínico	AR
ALDH6A1	603178	Deficiencia de metilmalonato semialdehído deshidrogenasa	AR
ALDH7A1	107323	Epilepsia dependiente de piridoxina	AR
AMACR	604489	Defecto de síntesis de ácidos biliares, congénito, deficiencia de 4;alfa-metilacil-CoA racemasa	AR
AMPD1	102770	Miopatía por deficiencia de mioadenilato desaminasa	AR
AMT	238310	Encefalopatía por glicina	AR
APTX	606350	Ataxia, de inicio temprano, con apraxia oculomotora e hipoalbuminemia	AR
ATIC	601731	AICA-ribosiduria por déficit de ATIC	AR
ATP5F1A	164360	?Deficiencia de mi complejo V (ATP sintasa), tipo nuclear 4;?Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 22	AR
ATP5F1E	606153	Deficiencia de mi complejo V (ATP sintasa), nuclear tipo 3	AR
ATP7B	606882	enfermedad de wilson	AR
ATPAF2	608918	Deficiencia de mi complejo V (ATP sintasa), nuclear tipo 1	AR
AUH	600529	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo I	AR
BAG3	603883	Miocardopatía, dilatada, 1HH; Miopatía, miofibrilar, 6	AD
BCKDHA	608348	Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo Ia	AR
BCKDHB	248611	Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo Ib	AR
BCKDK	614901	Deficiencia de cetoácido deshidrogenasa quinasa de cadena ramificada	

BCS1L	603647	Síndrome de GRACILE; Síndrome de Bjornstad; Deficiencia del complejo Mi III, nuclear tipo 1	AR
BOLA3	613183	Síndrome de disfunciones múltiples Mi 2 con hiperglicemia	AR
BTD	609019	Deficiencia de biotinidasa	AR
C19orf12	614297	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 4;?Paraplejía espástica 43, AR	AD, AR, AR
C1QBP	601269	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 33	AR
CA5A	114761	Hiperamonemia por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	AR
CARS2	612800	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 27	AR
CAT	115500	acatalema	
CAVIN1	603198	Lipodistrofia congénita generalizada tipo 4	AR
CEL	114840	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo VIII	AD
CHAT	118490	Síndrome miasténico, congénito, 6, presináptico	AR
CHCHD10	615903	?Miopatía aislada Mi, AD; Atrofia muscular espinal tipo Jokela; Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica 2	AD
CISD2	611507	síndrome de wolframio 2	AR
CLPB	616254	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo VII, con cataratas, afectación neurológica y neutropenia	AR
CLPP	601119	Síndrome de Perrault 3	AR
COA5	613920	?Mi complejo IV, deficiencia, nuclear tipo 9	AR
COA6	614772	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 13	AR
COA7	615623	Ataxia espinocerebelosa, AR, con neuropatía axonal 3	AR
COA8	616003	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 17	AR
COASY	609855	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 6; Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 12	AR
COMT	116790	Trastorno de pánico, susceptibilidad a; Esquizofrenia, susceptibilidad a	?AD, AD
COQ2	609825	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 1; Atrofia multisistémica, susceptibilidad a	AR, AD, AR
COQ4	612898	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 7	AR
COQ6	614647	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 6	AR
COQ7	601683	?Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 8	AR
COQ8A	606980	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 4	AR
COQ8B	615567	Síndrome nefrótico, tipo 9	AR
COQ9	612837	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 5	AR

COX10	602125	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 3	AR
COX14	614478	?Deficiencia de mi complejo IV, tipo nuclear 10	AR
COX15	603646	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 6	AR
COX20	614698	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 11	AR
COX4I2	607976	Insuficiencia pancreática exocrina, anemia diseritropoyética e hiperostosis calvarial	AR
COX6A1	602072	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, recesiva intermedia D	AR
COX6B1	124089	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 7	AR
COX7B	300885	Defectos cutáneos lineales con anomalías congénitas múltiples 2	XLD
CPOX	612732	Harderoporfiria; Coproporfiria	AR, AD, AR
CPS1	608307	Deficiencia de carbamoilfosfato sintetasa I; Hipertensión pulmonar neonatal, susceptibilidad a	AR
CPT1A	600528	Deficiencia de CPT, hepática, tipo IA	AR
CPT1C	608846	?Paraplejía espástica 73, AD	AD
CPT2	600650	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	AD, AR, AR
CRBN	609262	Retraso mental, AR 2	AR
CYB5A	613218	Metahemoglobinemia y genitales ambiguos	AR
CYB5R3	613213	Metahemoglobinemia, tipo I; Metahemoglobinemia, tipo II	AR
CYC1	123980	Deficiencia del complejo Mi III, tipo nuclear 6	AR
CYCS	123970	Trombocitopenia 4	AD
CYP11A1	118485	Insuficiencia suprarrenal, congénita, con inversión sexual 46XY, parcial o completa	
CYP11B1	610613	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 11-beta-hidroxilasa; Aldosteronismo, remediable con glucocorticoides	AR, AD
CYP11B2	124080	Hipoaldosteronismo, congénito, debido a deficiencia de CMO II; Hipoaldosteronismo, congénito, debido a deficiencia de CMO I	AR
CYP24A1	126065	Hipercalcemia, infantil, 1	AR
CYP27A1	606530	Xantomatosis cerebrotendinosa	AR
CYP27B1	609506	Raquitismo dependiente de vitamina D, tipo I	AR
D2HGDH	609186	Aciduria D-2-hidroxi-glutárica	AR
DARS2	610956	Leucoencefalopatía con afectación del tronco encefálico y de la médula espinal y elevación del lactato	AR

DBT	248610	Enfermedad de la orina de jarabe de arce, tipo II	AR
DGUOK	601465	Hipertensión portal, no cirrótica; Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de ADN Mi, AR 4; Síndrome de depleción de ADN Mi 3 (tipo hepatocerebral)	AR
DHCR24	606418	Desmosterolosis	AR
DHODH	126064	Síndrome de Miller	AR
DHTKD1	614984	aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2Q	AR, AD
DIABLO	605219	Sordera, 64 d.C.	AD
DLAT	608770	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E2	AR
DLD	238331	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	AR
DMGDH	605849	Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa	AR
DNA2	601810	?Síndrome de Seckel 8; oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de ADN Mi, AD 6	AR, AD
DNAJC19	608977	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo V	AR
DNM1L	603850	Atrofia óptica 5; Encefalopatía, letal, debida a fisión peroxisomal defectuosa de Mi 1	AD, AD, AR
EARS2	612799	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 12	AR
ECHS1	602292	Deficiencia de mi enoil-CoA hidratasa 1 de cadena corta	AR
ELAC2	605367	Cáncer de próstata, hereditario, 2, susceptibilidad a; Deficiencia de fosforilación oxidativa combinada 17	AR
EPHX2	132811	Hipercolesterolemia, familiar, por defecto de LDLR, modificador de	AD, AR
ETFA	608053	Acidemia glutárica IIA	AR
ETFB	130410	Acidemia glutárica IIB	AR
ETFDH	231675	Acidemia glutárica IIC	AR
ETHE1	608451	Encefalopatía etilmalónica	AR
FAH	613871	Tirosinemia, tipo I	AR
FARS2	611592	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 14; Paraplejía espástica 77, AR	AR
FASTKD2	612322	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 44	AR
FBXL4	605654	Mi síndrome de agotamiento del ADN 13 (tipo encefalomiopático)	AR
FDX2	614585	Mi miopatía, episódica, con atrofia óptica y leucoencefalopatía reversible	AR
FECH	612386	Protoporfiria, eritropoyética, 1	AR
FH	136850	Deficiencia de fumarasa; leiomiomatosis y cáncer de células renales	AR, AD

FKBP10	607063	Osteogénesis imperfecta, tipo XI; Síndrome de Bruck 1	AR
FLAD1	610595	Miopatía por almacenamiento de lípidos por deficiencia de flavina adenina dinucleótido sintetasa	AR
FOXRED1	613622	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 19	AR
FXN	606829	Ataxia de Friedreich; Ataxia de Friedreich con reflejos retenidos	AR
GAMT	601240	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 2	AR
GARS1	600287	Atrofia muscular espinal, infantil, tipo James; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 2D; Neuronopatía, motora distal hereditaria, tipo VA	AD
GATM	602360	síndrome de deficiencia cerebral de creatina 3; síndrome renotubular de Fanconi 1	AR, AD
GCDH	608801	Glutaricaciduria, tipo I	AR
GCSH	238330	?Encefalopatía por glicina	AR
GDAP1	606598	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2K; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4A; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, con paresia de las cuerdas vocales; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, recesiva intermedia, A	AD, AR, AR
GFER	600924	Miopatía, Mi progresiva, con catarata congénita y retraso en el desarrollo	AR
GFM1	606639	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 1	AR
GFM2	606544	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 39	AR
GK	300474	Deficiencia de glicerol quinasa	XLR
GLDC	238300	Encefalopatía por glicina	AR
GLRX5	609588	Espasticidad, de inicio en la niñez, con hiperglicinemia; Anemia, sideroblástica, 3, refractaria a la piridoxina	AR
GLUD1	138130	Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia	AD
GLYCTK	610516	Aciduria D-glicérica	AR
GPI	172400	Anemia hemolítica, no esferocítica, debida a deficiencia de glucosa fosfato isomerasa	AR
GPT2	138210	Trastorno del neurodesarrollo con microcefalia y paraplejía espástica	AR
GPX1	138320	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión peroxidasa	AR
GRHPR	604296	Hiperoxaluria, primaria, tipo II	AR
GSR	138300	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa	AR
GTPBP3	608536	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 23	AR

HADH	601609	deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa; hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 4	AR
HADHA	600890	Síndrome HELLP, materno, del embarazo; Deficiencia de LCHAD; Hígado graso, agudo, del embarazo; Deficiencia de proteína trifuncional	AR
HADHB	143450	Deficiencia de proteína trifuncional	AR
HAMP	606464	Hemocromatosis, tipo 2B	AR
HARS2	600783	Síndrome de Perrault 2	AR
HAX1	605998	Neutropenia, congénita severa 3, AR	AR
HCCS	300056	Defectos cutáneos lineales con anomalías congénitas múltiples 1	XLD
HIBCH	610690	Deficiencia de 3-hidroxiisobutil-CoA hidrolasa	AR
HINT1	601314	Neuromiotonía y neuropatía axonal, AR	AR
HK1	142600	Retinitis pigmentosa 79; Anemia hemolítica por deficiencia de hexoquinasa; Trastorno del neurodesarrollo con defectos visuales y anomalías cerebrales; Neuropatía hereditaria motora y sensorial, tipo Russe	AD, AR
HLCS	609018	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	AR
HMBS	609806	Porfiria aguda intermitente Porfiria aguda intermitente variante no eritroide	AD
HMGCL	613898	Deficiencia de HMG-CoA liasa	AR
HMGCS2	600234	Deficiencia de HMG-CoA sintasa-2	AR
HOGA1	613597	Hiperoxaluria, primaria, tipo III	AR
HSD17B10	300256	HSD10 Mi enfermedad	XLD
HSD17B4	601860	Síndrome de Perrault 1; deficiencia de proteína D-bifuncional	AR
HSD3B2	613890	Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 2	AR
HSPA9	600548	Síndrome de Even-plus; Anemia, sideroblástica, 4	AR, AD
HSPD1	118190	Leucodistrofia, hipomielinizante, 4; paraplejía espástica 13, AD	AR, AD
HTRA2	606441	Enfermedad de Parkinson Aciduria 13; 3-metilglutacónica, tipo VIII	AR
IARS2	612801	?Cataratas, deficiencia de la hormona del crecimiento, neuropatía sensorial, pérdida auditiva neurosensorial y displasia esquelética	AR
IBA57	615316	?Paraplejía espástica 74, AR; Síndrome de disfunciones múltiples Mi 3	AR
IDH2	147650	Aciduria D-2-hidroxi glutárica 2	
IDH3B	604526	Retinosis pigmentaria 46	AR
IFIH1	606951	síndrome de Aicardi-Goutieres 7; síndrome de Singleton-Merten 1	AD



ISCA1	611006	Síndrome de disfunciones múltiples Mi 5	AR
ISCA2	615317	Síndrome de disfunciones múltiples Mi 4	AR
ISCU	611911	Miopatía con acidosis láctica, hereditaria	AR
IVD	607036	Acidemia isovalérica	AR
KARS1	601421	?Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, recesiva intermedia, B; Sordera, congénita y leucoencefalopatía progresiva de inicio en adultos; Leucoencefalopatía progresiva, de inicio infantil, con o sin sordera; Sordera, AR 89	AR
KRT5	148040	Epidermólisis ampollosa simple-MP;Epidermólisis ampollosa simple, tipo Koebner;Epidermólisis ampollosa simple, recesiva 1;Epidermólisis ampollosa simple, tipo Weber-Cockayne;Epidermólisis ampollosa simplex 2B, intermedia generalizada;Epidermólisis ampollosa simplex 2A, generalizada grave;Epidermólisis ampollosa simplex-MCR ;Enfermedad de Dowling-Degos 1;Epidermólisis ampollosa simple 2C, localizada;Epidermólisis ampollosa simple, tipo Dowling-Meara;Epidermólisis ampollosa simple 2D, generalizada, intermedia o grave, AR	AD, AR
KRT8	148060	cirrosis, criptogénica; cirrosis, no criptogénica, susceptibilidad a	AR
L2HGDH	609584	Aciduria L-2-hidroxiglutarica	AR
LAMP2	309060	enfermedad de danon	XLD
LARS2	604544	?Hydropes, acidosis láctica y anemia sideroblástica;síndrome de Perrault 4	AR
LIAS	607031	Hiperglicinemia, acidosis láctica y convulsiones	AR
LIPT1	610284	Deficiencia de lipoiltransferasa 1	AR
LIPT2	617659	Encefalopatía neonatal grave, con acidosis láctica y anomalías cerebrales	AR
LMBRD1	612625	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblF	AR
LONP1	605490	síndrome CODAS	AR
LRPPRC	607544	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 5, (franco-canadiense)	AR
LYRM7	615831	Deficiencia del complejo Mi III, tipo nuclear 8	AR
MAOA	309850	Comportamiento antisocial; síndrome de Brunner	XLR
MARS2	609728	Ataxia espástica 3, AR;?Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 25	AR
MCCC1	609010	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	AR

MCCC2	609014	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	AR
MCEE	608419	Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	AR
MECR	608205	Distonía, de inicio en la infancia, con atrofia óptica y anomalías de los ganglios basales	AR
MFF	614785	Encefalopatía por Mi defectuoso y fisión peroxisomal 2	AR
MFN2	608507	Neuropatía sensitiva y motora hereditaria IVAA; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2A2B; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2A2A	AD, AR
MGME1	615076	Mi síndrome de agotamiento del ADN 11	AR
MICU1	605084	Miopatía con signos extrapiramidales	AR
MIPEP	602241	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 31	AR
MLYCD	606761	Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	AR
MMAA	607481	Aciduria metilmalónica, sensible a la vitamina B12	AR
MMAB	607568	Aciduria metilmalónica, sensible a la vitamina B12, por defecto en la síntesis de adenosilcobalamina, tipo de complementación cblB	AR
MMACHC	609831	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC	AR
MMADHC	611935	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblD; Aciduria metilmalónica, tipo cblD, variante 2; Homocistinuria, tipo cblD, variante 1	AR
MMUT	609058	Aciduria metilmalónica, tipo mut(0)	AR
MOCS1	603707	Deficiencia del cofactor A de molibdeno	AR
MPC1	614738	Mi deficiencia de portador de piruvato	AR
MPV17	137960	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2EE; Síndrome de depleción de ADN Mi 6 (tipo hepatocerebral)	AR
MRPL3	607118	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 9	AR
MRPL44	611849	?Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 16	AR
MRPS16	609204	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 2	AR
MRPS2	611971	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 36	AR
MRPS22	605810	Disgenesia ovárica 7; Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 5	AR
MRPS34	611994	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 32	AR
MSRB3	613719	Sordera, AR 74	AR
MSTO1	617619	Miopatía, Mi y ataxia	AD, AR

MT-ATP6			
MT-ATP8			
MT-CO1			
MT-CO2			
MT-CO3			
MT-CYB			
MT-ND1			
MT-ND2			
MT-ND3			
MT-ND4			
MT-ND4L			
MT-ND5			
MT-ND6			
MT-RNR1			
MT-RNR2			
MT-TA			
MT-TC			
MT-TD			
MT-TE			
MT-TF			
MT-TG			
MT-TH			
MT-TI			
MT-TK			
MT-TL1			
MT-TL2			
MT-TM			
MT-TN			
MT-TP			
MT-TQ			
MT-TR			
MT-TS1			
MT-TS2			
MT-TT			
MT-TV			
MT-TW			
MT-TY			
MTFMT	611766	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 15; Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 27	AR
MTHFD1	172460	Inmunodeficiencia combinada y anemia megaloblástica con o sin hiperhomocisteinemia; Defectos del tubo neural, sensibilidad al folato, susceptibilidad a	AR

MTO1	614667	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 10	AR
MTPAP	613669	?Ataxia espástica 4, AR	AR
MTRR	602568	Homocistinuria-anemia megaloblástica, tipo cbl E; Defectos del tubo neural, sensibilidad al folato, susceptibilidad a	AR
NADK2	615787	Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa	AR
NAGS	608300	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	AR
NARS2	612803	?Sordera, AR 94; Deficiencia de fosforilación oxidativa combinada 24	AR
NAXE	608862	Encefalopatía, progresiva, de aparición temprana, con edema cerebral y/o leucoencefalopatía	AR
NBAS	608025	Baja estatura, atrofia del nervio óptico y anomalía de Pelger-Huet; Síndrome de insuficiencia hepática infantil 2	AR
NDUFA1	300078	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 12	XLR
NDUFA10	603835	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 22	AR
NDUFA11	612638	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 14	AR
NDUFA12	614530	?Deficiencia de mi complejo I, tipo nuclear 23	AR
NDUFA2	602137	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 13	AR
NDUFA6	602138	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 33	AR
NDUFA9	603834	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 26	AR
NDUFAF1	606934	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 11	AR
NDUFAF2	609653	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 10	AR
NDUFAF3	612911	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 18	AR
NDUFAF4	611776	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 15	AR
NDUFAF5	612360	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 16	AR
NDUFAF6	612392	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 17; síndrome renotubular de Fanconi 5	AR
NDUFB11	300403	Defectos cutáneos lineales con anomalías congénitas múltiples 3; Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 30	XLD, XL
NDUFB3	603839	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 25	AR
NDUFB8	602140	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 32	AR
NDUFB9	601445	?Deficiencia de mi complejo I, tipo nuclear 24	AR
NDUFS1	157655	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 5	AR
NDUFS2	602985	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 6	AR
NDUFS3	603846	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 8	AR
NDUFS4	602694	Deficiencia de mi complejo I, nuclear tipo 1	AR
NDUFS6	603848	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 9	AR
NDUFS7	601825	Deficiencia de mi complejo I, nuclear tipo 3	AR
NDUFS8	602141	Deficiencia de mi complejo I, nuclear tipo 2	AR
NDUFV1	161015	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 4	AR
NDUFV2	600532	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 7	AR

NFU1	608100	Síndrome de disfunciones múltiples Mi 1	AR
NGLY1	610661	Trastorno congénito de la desglicosilación	AR
NNT	607878	Deficiencia de glucocorticoides 4, con o sin deficiencia de mineralocorticoides	AR
NR2F1	132890	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf	AD
NTHL1	602656	Poliposis adenomatosa familiar 3	AR
NUBPL	613621	Deficiencia del complejo Mi I, tipo nuclear 21	AR
NUP62	605815	Degeneración nigroestriatal, infantil	AR
OAT	613349	Atrofia girada de coroides y retina con o sin ornitinemia	AR
OGDH	613022	Deficiencia de alfa-cetoglutarato deshidrogenasa	AR
OPA1	605290	Atrofia óptica 1; Síndrome de agotamiento del ADN de Mi 14 (tipo encefalocardiomiopático); Glaucoma, tensión normal, susceptibilidad a; Síndrome de atrofia óptica plus; Síndrome de Behr	AD, AR
OPA3	606580	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo III; Atrofia óptica 3 con catarata	AR, AD
OTC	300461	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	XL
OXCT1	601424	Deficiencia de succinil CoA:3-oxoácido CoA transferasa	AR
P4HB	176790	Síndrome de Cole-Carpenter 1	AD
PAM16	614336	Displasia espondilometafisaria tipo Megarbane-Dagher-Melike	AR
PANK2	606157	Síndrome HARP; Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 1	AR
PARK7	602533	Enfermedad de Parkinson 7, AR de inicio temprano	AR
PARS2	612036	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 75	AR
PC	608786	Deficiencia de piruvato carboxilasa	AR
PCCA	232000	acidemia propiónica	AR
PCCB	232050	acidemia propiónica	AR
PCK2	614095	Deficiencia de PEPCK, Mi	AR
PDHA1	300502	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	XLD
PDHB	179060	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	AR
PDHX	608769	Lacticacidemia por deficiencia de PDX1	AR
PDK3	300906	?Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, XLD, 6	XLD
PDP1	605993	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa	AR
PDSS1	607429	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 2	AR
PDSS2	610564	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 3	AR

PDX1	600733	Agenesia pancreática 1; MODY, tipo IV; Diabetes mellitus, tipo II, susceptibilidad a	AR, AD
PET100	614770	Deficiencia del complejo Mi IV, tipo nuclear 12	AR
PEX11B	603867	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 14B	AR
PHYH	602026	Enfermedad de Refsum	AR
PINK1	608309	Enfermedad de Parkinson 6, inicio temprano	AR
PKLR	609712	Trifosfato de adenosina, elevado, de eritrocitos; Deficiencia de piruvato quinasa	AD, AR
PMPCA	613036	Ataxia espinocerebelosa, AR 2	AR
PMPCB	603131	Síndrome de disfunciones múltiples Mi 6	AR
PNKD	609023	Discinesia paroxística no cinesigénica 1	AD
PNPLA8	612123	?Mi miopatía con acidosis láctica	AR
PNPO	603287	Deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa	AR
PNPT1	610316	Sordera, AR 70; Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 13	AR
POLG	174763	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, AD
POLG2	604983	Síndrome de depleción de ADN Mi 16 (tipo hepático); Síndrome de depleción de ADN Mi 16B (tipo neurooftálmico); Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de ADN Mi, AD 4	AR, AD
POP1	602486	Displasia anauxética 2	AR
PPOX	600923	Porfiria variegata	AD
PRODH	606810	Esquizofrenia, susceptibilidad a, 4; Hiperprolinemia, tipo I	AD, AR
PSAP	176801	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	AR, AD
PTRH2	608625	Enfermedad multisistémica neurológica, endocrina y pancreática de inicio en la infancia	AR
PTS	612719	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, A	AR
PUS1	608109	Miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica 1	AR
PYCR1	179035	Cutis laxa, AR, tipo IIB; Cutis laxa, AR, tipo IIIB	AR
PYCR2	616406	Leucodistrofia, hipomielinizante, 10	AR
QDPR	612676	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, C	AR
RARS1	107820	Leukodystrophy, hypomyelinating, 9	AR
RARS2	611524	Pontocerebellar hypoplasia, type 6	AR

RDH11	607849	?Retinal dystrophy, juvenile cataracts, and short stature syndrome	AR
RMND1	614917	Combined oxidative phosphorylation deficiency 11	AR
RNASEH1	604123	Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AR 2	AR
RNASEH2A	606034	Aicardi-Goutieres syndrome 4	AR
RNASEH2B	610326	Aicardi-Goutieres syndrome 2	AR
RNASEH2C	610330	Aicardi-Goutieres syndrome 3	AR
RPIA	180430	Ribose 5-phosphate isomerase deficiency	AR
RPL35A	180468	Diamond-Blackfan anemia 5	AD
RPS14	130620	Macrocytic anemia, refractory, due to 5q deletion, somatic	
RRM2B	604712	Mi DNA depletion syndrome 8A (encephalomyopathic type with renal tubulopathy);Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AD 5;Mi DNA depletion syndrome 8B (MNGIE type)	AR, AD
SACS	604490	Spastic ataxia, Charlevoix-Saguenay type	AR
SARS2	612804	Hyperuricemia, pulmonary hypertension, renal failure, and alkalosis	AR
SBDS	607444	Aplastic anemia, susceptibility to;Shwachman-Diamond syndrome	AR
SCN1A	182389	Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus, type 2;Migraine, familial hemiplegic, 3;Developmental and epileptic encephalopathy 6B, non-Dravet;Febrile seizures, familial, 3A;Dravet syndrome	AD
SCO1	603644	Mi complex IV deficiency, nuclear type 4	AR
SCO2	604272	Myopia 6;Mi complex IV deficiency, nuclear type 2	AD, AR
SDHA	600857	Neurodegeneration with ataxia and late-onset optic atrophy;Cardiomyopathy, dilated, 1GG;Leigh syndrome;Mi respiratory chain complex II deficiency;Paragangliomas 5	AD, AR, AR, Mi
SDHAF1	612848	Mi complex II deficiency, nuclear type 2;Mi complex II deficiency	AR
SDHAF2	613019	Paragangliomas 2	AD
SDHD	602690	Mi complex II deficiency;Paraganglioma and gastric stromal sarcoma;Paragangliomas 1, with or without deafness;Mi complex II deficiency, nuclear type 3;Pheochromocytoma	AR, AD
SECISBP2	607693	Thyroid hormone metabolism, abnormal	AR
SERAC1	614725	3-methylglutaconic aciduria with deafness, encephalopathy, and Leigh-like syndrome	AR

SFXN4	615564	Combined oxidative phosphorylation deficiency 18	AR
SLC16A1	600682	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 7;Erythrocyte lactate transporter defect;Monocarboxylate transporter 1 deficiency	AD, AD, AR
SLC19A2	603941	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	AR
SLC19A3	606152	Thiamine metabolism dysfunction syndrome 2 (biotin- or thiamine-responsive encephalopathy type 2)	AR
SLC22A5	603377	Carnitine deficiency, systemic primary	AR
SLC25A1	190315	Myasthenic syndrome, congenital, 23, presynaptic;Combined D-2- and L-2-hydroxyglutaric aciduria	AR
SLC25A12	603667	Developmental and epileptic encephalopathy 39	AR
SLC25A13	603859	Citrullinemia, type II, neonatal-onset;Citrullinemia, adult-onset type II	AR
SLC25A15	603861	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinemia syndrome	AR
SLC25A19	606521	Thiamine metabolism dysfunction syndrome 4 (progressive polyneuropathy type);Microcephaly, Amish type	AR
SLC25A20	613698	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	AR
SLC25A22	609302	Developmental and epileptic encephalopathy 3	AR
SLC25A26	611037	Combined oxidative phosphorylation deficiency 28	AR
SLC25A3	600370	Mi phosphate carrier deficiency	AR
SLC25A38	610819	Anemia, sideroblastic, 2, pyridoxine-refractory	AR
SLC25A4	103220	Mi DNA depletion syndrome 12B (cardiomyopathic type) AR;Mi DNA depletion syndrome 12A (cardiomyopathic type) AD;Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AD 2	AR, AD
SLC25A42	610823	Metabolic crises, recurrent, with variable encephalomyopathic features and neurologic regression	AR
SLC25A46	610826	Neuropathy, hereditary motor and sensory, type VIB;Pontocerebellar hypoplasia, type 1E	AR
SLC39A8	608732	Congenital disorder of glycosylation, type II n	AR
SLC52A2	607882	Brown-Vialetto-Van Laere syndrome 2	AR
SLC6A8	300036	Cerebral creatine deficiency syndrome 1	XLR
SLC9A6	300231	Mental retardation, XL syndromic, Christianson type	XL
SNAP29	604202	Cerebral dysgenesis, neuropathy, ichthyosis, and palmoplantar keratoderma syndrome	AR



SOD1	147450	Spastic tetraplegia and axial hypotonia, progressive; Amyotrophic lateral sclerosis 1	AR, AD, AR
SOD2	147460	Microvascular complications of diabetes 6	
SPAST	604277	Spastic paraplegia 4, AD	AD
SPG7	602783	Spastic paraplegia 7, AR	AD, AR
SPR	182125	Dystonia, dopa-responsive, due to sepiapterin reductase deficiency	?AD, AR
SPTLC2	605713	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type IC	AD
STAR	600617	Lipoid adrenal hyperplasia	AR
STAT2	600556	Pseudo-TORCH syndrome 3; Immunodeficiency 44	AR
STXBP1	602926	Developmental and epileptic encephalopathy 4	AD
SUCLA2	603921	Mi DNA depletion syndrome 5 (encephalomyopathic with or without methylmalonic aciduria)	AR
SUCLG1	611224	Mi DNA depletion syndrome 9 (encephalomyopathic type with methylmalonic aciduria)	AR
SUGCT	609187	Glutaric aciduria III	AR
SUOX	606887	Sulfite oxidase deficiency	AR
SURF1	185620	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4K; Mi complex IV deficiency, nuclear type 1	AR
TACO1	612958	Mi complex IV deficiency, nuclear type 8	AR
TFAZZIN	300394	Barth syndrome	XLR
TANGO2	616830	Metabolic encephalomyopathic crises, recurrent, with rhabdomyolysis, cardiac arrhythmias, and neurodegeneration	AR
TCIRG1	604592	Osteopetrosis, AR 1	AR
TFR2	604720	Hemochromatosis, type 3	AR
TIMM50	607381	3-methylglutaconic aciduria, type IX	AR
TIMM8A	300356	Mohr-Tranebjaerg syndrome	XLR
TIMMDC1	615534	Mi complex I deficiency, nuclear type 31	AR
TK2	188250	Mi DNA depletion syndrome 2 (myopathic type); ?Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AR 3	AR
TMEM126A	612988	Optic atrophy 7	AR
TMEM126B	615533	Mi complex I deficiency, nuclear type 29	AR
TMEM70	612418	Mi complex V (ATP synthase) deficiency, nuclear type 2	AR
TMLHE	300777	Autism, susceptibility to, XL 6	XLR

TOP3A	601243	Microcephaly, growth restriction, and increased sister chromatid exchange 2;?Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AR 5	AR
TPI1	190450	Hemolytic anemia due to triosephosphate isomerase deficiency	AR
TPK1	606370	Thiamine metabolism dysfunction syndrome 5 (episodic encephalopathy type)	AR
TREX1	606609	Aicardi-Goutieres syndrome 1, dominant and recessive;Chilblain lupus;Vasculopathy, retinal, with cerebral leukodystrophy;Systemic lupus erythematosus, susceptibility to	AD, AR, AD
TRIT1	617840	Combined oxidative phosphorylation deficiency 35	AR
TRMT10C	615423	Combined oxidative phosphorylation deficiency 30	AR
TRMT5	611023	Combined oxidative phosphorylation deficiency 26	AR
TRMU	610230	Liver failure, transient infantile;Deafness, Mi, modifier of	AR, Mi
TRNT1	612907	Retinitis pigmentosa and erythrocytic microcytosis;Sideroblastic anemia with B-cell immunodeficiency, periodic fevers, and developmental delay	AR
TSFM	604723	Combined oxidative phosphorylation deficiency 3	AR
TTC19	613814	Mi complex III deficiency, nuclear type 2	AR
TUBB3	602661	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 1;Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 3A	AD
TUFM	602389	Combined oxidative phosphorylation deficiency 4	AR
TWNK	606075	Progressive external ophthalmoplegia with Mi DNA deletions, AD 3;Perrault syndrome 5;Mi DNA depletion syndrome 7 (hepatocerebral type)	AD, AR
TYMP	131222	Mi DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type)	AR
UNG	191525	Immunodeficiency with hyper IgM, type 5	AR
UQCC2	614461	Mi complex III deficiency, nuclear type 7	AR
UQCRB	191330	Mi complex III deficiency, nuclear type 3	AR
UQCRC2	191329	Mi complex III deficiency, nuclear type 5	AR
UQCRQ	612080	Mi complex III deficiency, nuclear type 4	AR
VARS2	612802	Combined oxidative phosphorylation deficiency 20	AR
WARS2	604733	Neurodevelopmental disorder, Mi, with abnormal movements and lactic acidosis, with or without seizures	AR

WDR45	300526	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5	XLD
WDR81	614218	Hidrocefalia, congénita, 3, con anomalías cerebrales; Síndrome de ataxia cerebelosa, retraso mental y desequilibrio 2	AR
WFS1	606201	?Catarata 41; Síndrome similar a Wolfram, AD; Síndrome de Wolfram 1; Diabetes mellitus, no insulinodependiente, asociada con; Sordera, AD 14/6/38	AD, AR
XPNPEP3	613553	Nefropatía tipo nefronoptosis 1	AR
YARS2	610957	Miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica 2	AR

## Panel Mito Genoma

**Cubre todos los genes codificados por mitocondrias** ( $\geq 97,0\%$  de las regiones objetivo cubiertas a  $\geq 200x$ ). Incluye análisis de variación del número de copias basado en NGS.  $\geq 5\%$  de heteroplasma mitocondrial se puede detectar con seguridad. Incluye genes mitocondriales. Los genes mitocondriales nucleares no están incluidos.

Nº de genes: 37

Entrega: 25 días

Cobertura:  $\geq 97\%$   $\geq 200x$

Detalles:  $\geq 5\%$  de heteroplasma mitocondrial se puede detectar con confianza

## Genes analizados

MT-ND1, MT-ND2, MT-CO1, MT-CO2, MT-ATP8, MT-ATP6, MT-CO3, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-CYB, MT-TF, MT-RNR1, MT-TV, MT-RNR2, MT-TL1, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-TS1, MT-TD, MT-TK, MT-TG, MT-TR, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-TE, MT-TT, MT-TP