

## Panel Oftalmológico

Este panel está cuidadosamente diseñado para encontrar la base genética de las enfermedades oculares, incluyendo las causas principales de ceguera en los bebés (amaurosis congénita de Leber), niños (retinitis pigmentosa de inicio temprano) y adultos (distrofias retinianas). Nuestro panel incluye las enfermedades oftalmológicas genéticas más comunes como glaucoma congénito, retinitis pigmentosa, enfermedad de Stargardt, síndrome de Stickler, acromatopsia y síndrome de Usher, entre otros. También incluye diferentes tipos de albinismo, así como el síndrome de Hermansky-Pudlak.

Genes: 450

Tiempo de entrega: 4 semanas

Cobertura  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$

Cobertura media con profundidad  $\geq 150x$

Incluye análisis de CNV

## SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Acromatopsia

Albinismo

Síndrome de Bardet-Biedl

Catarata

Distrofia de conos y conos

Retina moteada

Glaucoma

Síndrome de Hermansky-Pudlak

Amaurosis congénita de Leber

Síndrome de Meckel

Espectro de microftalmía/anoftalmía/coloboma

Apraxia oculomotora

Atrofia óptica  
 Oftalmoplejía externa progresiva  
 Retinitis pigmentosa, autosómica dominante  
 Retinitis pigmentosa, autosómica recesiva  
 Enfermedad de Stargardt  
 Síndrome de Stickler  
 Síndrome de Usher  
 Vitreorretinopatía  
 Síndrome de Wagner

### Lista de genes y enfermedades asociadas

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
<b><i>ABCA4</i></b>	601691	Distrofia macular	AR
		Distrofia de conos y bastones 3	AR
		Distrofia retinal, grave de inicio temprano	AR
		Degeneración macular, relacionada con la edad, 2	AD
		Retinosis pigmentaria 19	AR
		Enfermedad de Stargardt 1	AR
<b><i>ABCB6</i></b>	605452	Microftalmia, aislada, con coloboma 7	AD
		[Grupo sanguíneo, sistema Langereis]	-
		Discromatosis hereditaria universal 3	AD
		Pseudohiperpotasemia, familiar, 2, debido a fuga de glóbulos rojos	AD
<b><i>ABHD12</i></b>	613599	Polineuropatía, hipoacusia, ataxia, retinosis pigmentaria y catarata	AR
<b><i>AC02</i></b>	100850	Atrofia óptica 9	AR

		Degeneración cerebelosa-retiniana infantil	AR
<b>ACVR1</b>	102576	Fibrodisplasia osificante progresiva	AD
<b>ADAM9</b>	602713	Distrofia de conos y bastones 9	AR
<b>ADAMTS18</b>	607512	Microcórnea, atrofia coriorretiniana miópica y telecanto	AR
<b>ADAMTSL4</b>	610113	Ectopia lentis, aislada, autosómica recesiva	AR
		Ectopia de cristalino y pupila	AR
<b>ADGRV1</b>	602851	Síndrome de Usher, tipo 2C	AR, DD
		Convulsiones febriles, familiar, 4	AD
		Síndrome de Usher, tipo 2C, GPR98/PDZD7 digénico	AR, DD
<b>AFG3L2</b>	604581	Ataxia espinocerebelosa 28	AD
		Ataxia espástica 5, autosómica recesiva	AR
		Atrofia óptica 12	AD
<b>AGBL5</b>	615900	Retinosis pigmentaria 75	AR
<b>AGK</b>	610345	Síndrome de Senger	AR
		Catarata 38, autosómica recesiva	AR
<b>IAH1</b>	608894	Síndrome de Joubert 3	AR
<b>AIPL1</b>	604392	Distrofia de conos y bastones	AD, AR
		amorosis congénita 4	AD, AR
		Retinitis pigmentosa, juvenil	AD, AR
<b>ALDH18A1</b>	138250	Piel suelta, autosómica dominante 3	AD
		Piel suelta, autosómica recesiva, tipo IIIA	AR
		Paraplejía espástica 9B, autosómica recesiva	AR
		Paraplejía espástica 9A, autosómica dominante	AD
<b>ALDH1A3</b>	600463	Microftalmía, aislado 8	AR
<b>AP3B1</b>	603401	Síndrome de Hermansky-Pudlak 2	AR
<b>APTX</b>	606350	Ataxia, de inicio temprano, con apraxia oculomotora e hipoalbuminemia	AR

<b>ARHGEF18</b>	616432	Retinosis pigmentaria 78	AR
<b>ARL13B</b>	608922	Síndrome de Joubert 8	AR
<b>ARL2BP</b>	615407	Retinitis pigmentosa con o sin situs inversus	AR
<b>ARL6</b>	608845	Retinosis pigmentaria 55	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 1, modificador de	AR, DD
		Síndrome de Bardet-Biedl 3	AR
<b>ARSG</b>	610008	Síndrome de Usher, tipo IV	AR
<b>ASB10</b>	615054	Glaucoma 1, ángulo abierto, F	AD
<b>ATF6</b>	605537	Acromatopsia 7	AR
<b>ATOH7</b>	609875	Vítreo primario hiperplásico persistente, autosómico recesivo	AR
<b>AUH</b>	600529	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo I	AR
<b>B9D1</b>	614144	Síndrome de Meckel 9	AR
		Síndrome de Joubert 27	AR
<b>B9D2</b>	611951	Síndrome de Meckel 10	AR
		Síndrome de Joubert 34	AR
<b>BBS1</b>	209901	Síndrome de Bardet-Biedl 1	AR, DD
<b>BBS10</b>	610148	Síndrome de Bardet-Biedl 10	AR
<b>BBS12</b>	610683	Síndrome de Bardet-Biedl 12	AR
<b>BBS2</b>	606151	Síndrome de Bardet-Biedl 2	AR
		Retinosis pigmentaria 74	AR
<b>BBS4</b>	600374	Síndrome de Bardet-Biedl 4	AR
<b>BBS5</b>	603650	Síndrome de Bardet-Biedl 5	AR
<b>BBS7</b>	607590	Síndrome de Bardet-Biedl 7	AR
<b>BBS9</b>	607968	Síndrome de Bardet-Biedl 9	AR
<b>BCOR</b>	300485	Microftalmía, sindrómica 2	XLD
<b>BEST1</b>	607854	Distrofia macular, viteliforme, 2	AD
		Retinosis pigmentaria-50	-
		Microcórnea, distrofia de conos y bastones, catarata y estafiloma posterior 2	AD

		Vitreorretinocoroidopatía	AD
		Bestrofinopatía, autosómica recesiva	-
		Retinitis pigmentosa, concéntrica	-
<b>BFSP1</b>	603307	Catarata 33, múltiples tipos	AD, AR
<b>BFSP2</b>	603212	Catarata 12, múltiples tipos	AD
<b>BLOC1S3</b>	609762	Síndrome de Hermansky-Pudlak 8	AR
<b>BLOC1S6</b>	604310	Síndrome de Hermansky-Pudlak 9	AR
<b>BMP4</b>	112262	Microftalmía, sindrómica 6	AD
		Hendidura orofacial 11	-
<b>C1QTNF5</b>	608752	Degeneración retinal, de aparición tardía, autosómica dominante	AD
<b>C2CD3</b>	615944	Síndrome orofaciocdigital XIV	AR
<b>CA4</b>	114760	Retinosis pigmentaria 17	AD
<b>CABP4</b>	608965	Trastorno sináptico de conos y bastones, congénito no progresivo	AR
<b>CACNA1F</b>	300110	Enfermedad ocular de la isla de Aland	SG
		Ceguera nocturna, estacionaria congénita (incompleta), 2A, ligada al X	SG
		Distrofia de conos y bastones, ligada al cromosoma X, 3	XLR
<b>CACNA2D4</b>	608171	Distrofia de conos retinales 4	AR
<b>CANT1</b>	613165	Displasia desbuquois 1	AR
		Displasia epifisaria, múltiple, 7	AR
<b>CAPN5</b>	602537	Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular	AD
<b>CC2D2A</b>	612013	Síndrome de Meckel 6	AR
		Retinosis pigmentaria 93	AR
		Síndrome de Joubert 9	AR
		Síndrome COACH 2	AR
<b>CCDC28B</b>	610162	Síndrome de Bardet-Biedl 1, modificador de	AR, DD
<b>CDH23</b>	605516	Sordera, autosómica recesiva 12	AR
		Síndrome de Usher, tipo 1D	AR, DD
		Síndrome de Usher, tipo 1D/F digénico	AR, DD

		Adenoma hipofisario 5, múltiples tipos	AD
<b>CDH3</b>	114021	Displasia ectodérmica, ectrodactilia y distrofia macular	AR
		Hipotricosis, congénita, con distrofia macular juvenil	AR
<b>CDHR1</b>	609502	Distrofia de conos y bastones 15	AR
		Retinosis pigmentaria 65	AR
<b>CEP104</b>	616690	Síndrome de Joubert 25	AR
<b>CEP120</b>	613446	Síndrome de Joubert 31	AR
		Displasia torácica de costillas cortas 13 con o sin polidactilia	AR
<b>CEP164</b>	614848	Nefronoptisis 15	AR
<b>CEP290</b>	610142	Leber amorosis congénita 10	-
		Síndrome de Meckel 4	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 14	AR
		Síndrome de Senior-Loken 6	AR
		Síndrome de Joubert 5	AR
<b>CEP41</b>	610523	Síndrome de Joubert 15	AR
<b>CERKL</b>	608381	Retinosis pigmentaria 26	AR
<b>CFAP418</b>	614477	Retinosis pigmentaria 64	AR
		Distrofia de conos y bastones 16	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 21	AR
<b>CHD7</b>	608892	Síndrome CHARGE	AD
		Hipogonadismo hipogonadotrópico 5 con o sin anosmia	AD
<b>CHM</b>	300390	coroideremia	SG
<b>CHMP4B</b>	610897	Catarata 31, múltiples tipos	AD
<b>CIB2</b>	605564	Síndrome de Usher, tipo IJ	AR
		Sordera, autosómica recesiva 48	AR
<b>CISD2</b>	611507	síndrome de wolframio 2	AR
<b>CLCN7</b>	602727	Osteopetrosis, autosómica recesiva 4	AR
		Osteopetrosis, autosómica dominante 2	AD

		Hipopigmentación, organomegalia y retraso en la mielinización y el desarrollo	AD
<b>CLN3</b>	607042	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 3	AR
<b>CLN5</b>	608102	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 5	AR
<b>CLN6</b>	606725	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, tipo Kufs, inicio en el adulto	AR
		Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 6	AR
<b>CLN8</b>	607837	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 8	AR
		Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 8, variante de epilepsia del norte	AR
<b>CLPB</b>	616254	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo VII, con cataratas, afectación neurológica y neutropenia	AR
		Aciduria 3-metilglutacónica, tipo VIIA, autosómica dominante	AD
		Neutropenia, congénita grave, 9, autosómica dominante	AD
<b>CLRN1</b>	606397	Retinosis pigmentaria 61	-
		Síndrome de Usher, tipo 3A	AR
<b>CNGA1</b>	123825	Retinosis pigmentaria 49	-
<b>CNGA3</b>	600053	Acromatopsia 2	AR
<b>CNGB1</b>	600724	Retinosis pigmentaria 45	AR
<b>CNGB3</b>	605080	Acromatopsia 3	AR
<b>CNNM4</b>	607805	Síndrome de Jalili	AR
<b>COL11A1</b>	120280	Síndrome de marshall	AD
		Fibrochondrogenesis 1	AR
		Hernia de disco lumbar, susceptibilidad a	-
		Sordera, autosómica dominante 37	AD
		Síndrome de Stickler, tipo II	AD
<b>COL11A2</b>	120290	Sordera, autosómica recesiva 53	AR
		Displasia otospondilomegaepifisaria, autosómica recesiva	AR
		Fibrochondrogenesis 2	AD, AR

		Displasia otospondilomegaepifisaria, autosómica dominante	AD
		Sordera, autosómica dominante 13	AD
<b>COL2A1</b>	120140	Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes	AD
		Síndrome de Stickler, tipo I	AD
		Osteoartritis con condrodisplasia leve	AD
		Displasia esquelética platispondílica tipo Torrance	AD
		Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu	AD
		Displasia más grande	AD
		Displasia checa	AD
		Síndrome de Stickler, tipo I, ocular no sindrómico	AD
		Vitreorretinopatía con displasia epifisaria falángica	AD
		Displasia epifisaria, múltiple, con miopía y sordera	AD
		Necrosis avascular de la cabeza femoral	AD
		Displasia espondiloperiférica	AD
		Acondrogénesis tipo II o hipocondrogénesis	AD
		SMED Strudwick type	AD
		SED congénita	AD
<b>COL4A1</b>		120130	Arterias retinales, tortuosidad de
	Hemorragia intracerebral, susceptibilidad a		-
	Microangiopatía y leucoencefalopatía, pontina, autosómica dominante		AD
	Angiopatía, hereditaria, con nefropatía, aneurismas y calambres musculares		AD
	Enfermedad de pequeños vasos cerebrales con o sin anomalías oculares		AD
<b>COL9A1</b>	120210	Displasia epifisaria, múltiple, 6	AD
		Síndrome de Stickler, tipo IV	-



<b>COL9A2</b>	120260	Síndrome de Stickler, tipo V	AR
		Displasia epifisaria, múltiple, 2	AD
<b>COL9A3</b>	120270	Displasia epifisaria, múltiple, 3, con o sin miopatía	AD
		Enfermedad del disco intervertebral, susceptibilidad a	-
<b>COX7B</b>	300885	Defectos cutáneos lineales con anomalías congénitas múltiples 2	XLD
<b>CPLANE1</b>	614571	Síndrome orofaciodigital VI	AR
		Síndrome de Joubert 17	AR
<b>CRB1</b>	604210	Leber amorosis congénita 8	AR
		Retinosis pigmentaria-12	AR
		Atrofia coriorretiniana paravenosa pigmentada	AD
<b>CRX</b>	602225	Leber amorosis congénita 7	-
		Distrofia retinal de conos y bastones-2	AD
<b>CRYAA</b>	123580	Catarata 9, múltiples tipos	AD, AR
<b>CRYAB</b>	123590	Catarata 16, múltiples tipos	AD, AR
		Miocardopatía, dilatada, 1II	AD
		Miopatía, miofibrilar, 2	AD
		Miopatía, miofibrilar, hipertónica infantil fatal, relacionada con alfa-B cristalina	AR
<b>CRYBA1</b>	123610	Catarata 10, múltiples tipos	AD
<b>CRYBA4</b>	123631	Catarata 23	-
<b>CRYBB1</b>	600929	Catarata 17, múltiples tipos	AD, AR
<b>CRYBB2</b>	123620	Catarata 3, múltiples tipos	AD
<b>CRYBB3</b>	123630	Catarata 22	AD, AR
<b>CRYGB</b>	123670	Catarata 39, múltiples tipos, autosómica dominante	AD
<b>CRYGC</b>	123680	Catarata 2, múltiples tipos	AD
<b>CRYGD</b>	123690	Catarata 4, múltiples tipos	AD
<b>CRYGS</b>	123730	Catarata 20, múltiples tipos	AD
<b>CSPP1</b>	611654	Síndrome de Joubert 21	AR

<b><i>CTC1</i></b>	613129	Microangiopatía cerebroretiniana con calcificaciones y quistes	AR
<b><i>CTDP1</i></b>	604927	Cataratas congénitas, dismorfismo facial y neuropatía	AR
<b><i>CTNNA1</i></b>	116805	Distrofia macular, estampada, 2	AD
<b><i>CTNNB1</i></b>	116806	Cáncer de ovario, somático	-
		Cáncer colorrectal, somático	-
		Pilomatricoma, somático	-
		Trastorno del neurodesarrollo con diplejía espástica y defectos visuales	AD
		Vitreorretinopatía exudativa 7	AD
		Meduloblastoma, somático	-
		Carcinoma hepatocelular, somático	-
<b><i>CTSD</i></b>		116840	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 10
<b><i>CWC27</i></b>	617170	Retinitis pigmentosa con o sin anomalías esqueléticas	AR
<b><i>CYP1B1</i></b>	601771	Glaucoma 3A, ángulo abierto primario, inicio congénito, juvenil o adulto	AR
		Disgenesia del segmento anterior 6, múltiples subtipos	AR
<b><i>CYP27A1</i></b>	606530	Cerebrotendinous xanthomatosis	AR
<b><i>CYP4V2</i></b>	608614	Distrofia corneoretiniana cristalina de Bietti	AR
<b><i>DGUOK</i></b>	601465	Hipertensión portal, no cirrótica	AR
		Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica recesiva 4	AR
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 3 (tipo hepatocerebral)	AR
<b><i>DHDDS</i></b>	608172	Retraso en el desarrollo y convulsiones con o sin anomalías en el movimiento	AD
		Retinosis pigmentaria 59	AR
		Trastorno congénito de la glicosilación, tipo 1bb	AR
<b><i>DHX38</i></b>	605584	Retinosis pigmentaria 84	AR
<b><i>DKC1</i></b>	300126	Disqueratosis congénita, ligada al cromosoma X	XLR

<b>ADN2</b>	601810	Síndrome de Seckel 8	AR
		Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 6	AD
<b>ADNJC19</b>	608977	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo V	AR
<b>DNM1L</b>	603850	Atrofia óptica 5	AD
		Encefalopatía, letal, debida a fisión mitocondrial peroxisomal defectuosa 1	AD, AR
<b>DRAM2</b>	613360	Distrofia de conos y bastones 21	AR
<b>DTNBP1</b>	607145	Síndrome de Hermansky-Pudlak 7	AR
<b>EDN3</b>	131242	Síndrome de Waardenburg, tipo 4B	AD, AR
		Enfermedad de Hirschsprung, susceptibilidad a, 4	AD
		Síndrome de hipoventilación central, congénito	AD
<b>EDNRB</b>	131244	Síndrome de Waardenburg, tipo 4A	AD, AR
		Enfermedad de Hirschsprung, susceptibilidad a, 2	AD
		Síndrome ABCD	AR
<b>EFEMP1</b>	601548	Degeneración de la retina en panal de abeja de Doyme	AD
<b>ELOVL4</b>	605512	Ictiosis, cuadriplejía espástica y retraso mental	AR
		Enfermedad de Stargardt 3	AD
		Ataxia espinocerebelosa 34	AD
<b>ENPP1</b>	173335	Calcificación arterial, generalizada, de la infancia, 1	AR
		Obesidad, susceptibilidad a	AD, AR, MF
		Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 2	AR
		enfermedad de Cole	AD
		Diabetes mellitus, no insulino dependiente, susceptibilidad a	AD
<b>EPHA2</b>	176946	Catarata 6, varios tipos	AD
<b>ERCC1</b>	126380	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 4	AR
<b>ERCC2</b>	126340	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 2	AR

		Xeroderma pigmentoso, grupo D	AR
		Tricotiodistrofia 1, fotosensible	AR
<b>ERCC5</b>	133530	Xeroderma pigmentoso, grupo G	AR
		Cerebrooculofacioskeletal syndrome 3	AR
		Xeroderma pigmentoso, grupo G/síndrome de Cockayne	AR
<b>ERCC6</b>	609413	Cáncer de pulmón, susceptibilidad a	AD, SM
		Síndrome sensible a los rayos UV 1	AR
		Insuficiencia ovárica prematura 11	AD
		Degeneración macular, relacionada con la edad, susceptibilidad a, 5	-
		Síndrome de Cockayne, tipo B	AR
		Síndrome de De Sanctis-Cacchione	AR
		Cerebrooculofacioskeletal syndrome 1	AR
<b>ERCC8</b>	609412	Síndrome de Cockayne, tipo A	AR
		Síndrome sensible a los rayos UV 2	AR
<b>EYA1</b>	601653	Anomalías del segmento anterior con o sin catarata	AD
		Síndrome branquiorrenal 1, con o sin cataratas	AD
		Síndrome otofaciocervical	AD
		Síndrome branquiótico 1	AD
<b>EYS</b>	612424	Retinosis pigmentaria 25	AR
<b>FAM126A</b>	610531	Leucodistrofia, hipomielinizante, 5	AR
<b>FAM161A</b>	613596	Retinosis pigmentaria 28	-
<b>FDXR</b>	103270	Neuropatía auditiva y atrofia óptica	AR
<b>FLVCR1</b>	609144	Ataxia, columna posterior, con retinitis pigmentosa	AR
<b>FOXC1</b>	601090	Disgenesia del segmento anterior 3, múltiples subtipos	AD
		Síndrome de Axenfeld-Rieger, tipo 3	AD
<b>FOXL2</b>	605597	Blefarofimosis, epicanto inverso y ptosis tipo 1	AD, AR
		Blefarofimosis, epicanto inverso y ptosis tipo 2	AD, AR

		Insuficiencia ovárica prematura 3	AD
<b>FRAS1</b>	607830	Síndrome de Fraser 1	AR
<b>FREM1</b>	608944	Síndrome oculotricoanal de Manitoba	AR
		trigonocefalia 2	AD
		Nariz bífida con o sin anomalías anorrectales y renales	AR
<b>FREM2</b>	608945	Síndrome de Fraser 2	AR
		Criptoftalmos, unilateral o bilateral, aislado	AR
<b>FSCN2</b>	607643	Retinosis pigmentaria 30	-
<b>FTL</b>	134790	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 3	AD
		Síndrome de hiperferritinemia-cataratas	AD
		Deficiencia de L-ferritina, dominante y recesiva	AD, AR
<b>FYC01</b>	607182	Catarata 18, autosómica recesiva	AR
<b>FZD4</b>	604579	Retinopatía del prematuro	AD
		Vitreorretinopatía exudativa 1	AD
<b>GALE</b>	606953	Deficiencia de galactosa epimerasa	AR
<b>GALK1</b>	604313	Deficiencia de galactoquinasa con cataratas	AR
<b>GALT</b>	606999	Galactosemia	AR
<b>GBA</b>	606463	demencia con cuerpos de Lewy, susceptibilidad a	AD
		Enfermedad de Gaucher, tipo IIIC	AR
		Enfermedad de Parkinson, inicio tardío, susceptibilidad a	AD, FM
		Enfermedad de Gaucher, tipo II	AR
		Enfermedad de Gaucher, tipo III	AR
		Enfermedad de Gaucher, letal perinatal	AR
		Enfermedad de Gaucher, tipo I	AR
<b>GCNT2</b>	600429	Catarata 13 con fenotipo adulto i	AR
		[Grupo sanguíneo, li]	AD
		Adulto i fenotipo sin catarata	AD

<b><i>GDF3</i></b>	606522	Síndrome de Klippel-Feil 3, autosómico dominante	-
		Microftalmía, aislado 7	AD
		Microftalmía con coloboma 6	AD
<b><i>GDF6</i></b>	601147	Leber amorosis congénita 17	AR
		Síndrome de sinostosis múltiple 4	AD
		Síndrome de Klippel-Feil 1, autosómico dominante	AD
		Microftalmía, aislado 4	-
		Microftalmia con coloboma 6, digenic	AD
<b><i>GJA1</i></b>	121014	Displasia oculodentodigital, autosómica recesiva	AR
		Comunicación auriculoventricular 3	AD
		Sindactilia, tipo III	AD
		Displasia craneometafisaria, autosómica recesiva	AR
		Queratodermia palmoplantar con alopecia congénita	AD
		Displasia oculodentodigital	AD
		Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico 1	AR
		Eritroqueratodermia variable y progresiva 3	AD
<b><i>GJA3</i></b>	121015	Catarata 14, múltiples tipos	AD
<b><i>COSA 8</i></b>	600897	Catarata 1, múltiples tipos	AD
<b><i>GNAT2</i></b>	139340	Acromatopsia 4	-
<b><i>GNPTG</i></b>	607838	Mucopolidosis III gamma	AR
<b><i>GPR143</i></b>	300808	Nistagmo 6, congénito, ligado al cromosoma X	XLR
		Albinismo ocular, tipo I, tipo Nettleship-Falls	SG
<b><i>GRIP1</i></b>	604597	Síndrome de Fraser 3	AR
<b><i>GRN</i></b>	138945	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 11	AR
		Degeneración lobular frontotemporal con inclusiones positivas para ubiquitina	AD

		Afasia progresiva primaria	AD
<b><i>GUCA1A</i></b>	600364	Distrofia de conos-3	AD
		Distrofia de conos y bastones 14	AD
<b><i>GUCA1B</i></b>	602275	Retinosis pigmentaria 48	-
<b><i>GUCY2D</i></b>	600179	Distrofia de conos y bastones 6	AD, AR
		Amaurosis congénita de Leber 1	AR
		Ceguera nocturna, estacionaria congénita, tipo 1I	AR
		Distrofia coroidea, areolar central 1	AD
<b><i>HARS1</i></b>	142810	Síndrome de Usher tipo 3B	AR
		Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2W	AD
<b><i>HCCS</i></b>	300056	Defectos cutáneos lineales con anomalías congénitas múltiples 1	XLD
<b><i>HESX1</i></b>	601802	Displasia septoóptica	AD, AR
		Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 5	AD, AR
		Deficiencia de hormona de crecimiento con anomalías hipofisarias	AD, AR
<b><i>HEXA</i></b>	606869	enfermedad de Tay-Sachs	AR
		[Pseudodeficiencia de Hex A]	AR
		GM2-gangliosidosis, varias formas	AR
<b><i>HGSNAT</i></b>	610453	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Sanfilippo C)	AR
		Retinosis pigmentaria 73	AR
<b><i>HK1</i></b>	142600	Retinosis pigmentaria 79	AD
		Anemia hemolítica por deficiencia de hexocinasa	AR
		Trastorno del neurodesarrollo con defectos visuales y anomalías cerebrales	AD
		Neuropatía hereditaria motora y sensitiva tipo Russe	AR
<b><i>HMX1</i></b>	142992	síndrome oculoauricular	AR
<b><i>HPS1</i></b>	604982	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	AR

<b>HPS3</b>	606118	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	AR
<b>HPS4</b>	606682	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4	AR
<b>HPS5</b>	607521	Síndrome de Hermansky-Pudlak 5	AR
<b>HPS6</b>	607522	Síndrome de Hermansky-Pudlak 6	AR
<b>HSF4</b>	602438	Catarata 5, múltiples tipos	AD
<b>HTRA2</b>	606441	Enfermedad de parkinson 13	-
		Aciduria 3-metilglutacónica, tipo VIII	AR
<b>IDH3B</b>	604526	Retinosis pigmentaria 46	AR
<b>IFT140</b>	614620	Retinosis pigmentaria 80	AR
		Displasia torácica de costillas cortas 9 con o sin polidactilia	AR
<b>IFT172</b>	607386	Retinosis pigmentaria 71	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 20	AR
		Displasia torácica de costillas cortas 10 con o sin polidactilia	AR
<b>IFT27</b>	615870	Síndrome de Bardet-Biedl 19	AR
<b>IMPDH1</b>	146690	Leber amorosis congénita 11	AD
		Retinosis pigmentaria 10	AD
<b>IMPG1</b>	602870	Distrofia macular, viteliforme, 4	AD, AR
		Retinosis pigmentaria 91	AD
<b>IMPG2</b>	607056	Distrofia macular, viteliforme, 5	AD
		Retinosis pigmentaria 56	AR
<b>INPP5E</b>	613037	Retraso mental, obesidad troncal, distrofia retiniana y micropene	AR
		Síndrome de Joubert 1	AR
<b>IQCB1</b>	609237	Síndrome de Senior-Loken 5	AR
<b>KATNIP</b>	616650	Síndrome de Joubert 26	AR
<b>KCNJ13</b>	603208	Degeneración vitreoretiniana en copos de nieve	AD
		Leber amorosis congénita 16	AR
<b>KCNV2</b>	607604	Distrofia de conos retinales 3B	AR
<b>KIAA0586</b>	610178	Síndrome de Joubert 23	AR



		Displasia torácica de costillas cortas 14 con polidactilia	AR
<b>KIF11</b>	148760	Microcefalia con o sin coriorretinopatía, linfedema o retraso mental	AD
<b>KIF7</b>	611254	Síndrome de Joubert 12	AR
		Síndrome de hidroletalidad 2	AR
		Al-Gazali-Bakalinova syndrome	AR
		Síndrome acrocalloso	AR
<b>KIT</b>	164920	Tumor del estroma gastrointestinal, familiar	AD, CI
		Tumores de células germinales, somáticos	-
		calvicie	AD
		Leucemia, mieloide aguda, somática	-
		Mastocitosis, sistémica, somática	-
		Mastocitosis, cutánea	AD
<b>KLHL7</b>	611119	Síndrome PERCHING	AR
		Retinosis pigmentaria 42	AD
<b>LCA5</b>	611408	amorosis congénita 5	AR
<b>LEMD2</b>	616312	Catarata 46, inicio juvenil	AR
		Síndrome progeroide de Marbach-Rustad	AD
<b>LEP</b>	164160	Obesidad mórbida por deficiencia de leptina	AR
<b>LEPR</b>	601007	Obesidad mórbida debida a deficiencia del receptor de leptina	AR
<b>LIM2</b>	154045	Catarata 19, múltiples tipos	AR
<b>LMX1B</b>	602575	Síndrome de uña-rótula	AD
		Glomeruloesclerosis segmentaria focal 10	AD
<b>LOXL1</b>	153456	Síndrome de exfoliación, susceptibilidad a	AD
<b>LRAT</b>	604863	Leber amorosis congénita 14	AR
		Distrofia retinal, grave de inicio temprano	AR
		Retinitis pigmentosa, juvenil	AR

<b>LRMDA</b>	614537	Albinismo, oculocutáneo, tipo VII	AR	
<b>LRP2</b>	600073	Síndrome de Donnai-Barrow	AR	
<b>LRP5</b>	603506	enfermedad de van Buchem, tipo 2	-	
		Osteosclerosis	AD	
		Osteoporosis	AD	
		[Variabilidad de la densidad mineral ósea 1]	AD	
		Osteopetrosis, autosómica dominante 1	AD	
		Poliquistosis hepática 4 con o sin quistes renales	AD	
		Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma	AR	
		Hiperostosis, endosteal	AD	
		Vitreorretinopatía exudativa 4	AD, AR	
<b>LSS</b>		600909	Síndrome de alopecia-retraso mental 4	AR
			Catarata 44	AR
	Hipotricosis 14		AR	
<b>LTBP2</b>	602091	Microesferofaquia y/o megalocórnea, con ectopia del cristalino y con o sin glaucoma secundario	AR	
		Glaucoma 3, congénito primario, D	-	
		Síndrome de Weill-Marchesani 3, recesivo	AR	
<b>DESEO</b>	606897	Síndrome de Chediak-Higashi	AR	
<b>LZTFL1</b>	606568	Síndrome de Bardet-Biedl 17	AR	
<b>MAB21L2</b>	604357	Síndrome de microftalmía/coloboma y displasia esquelética	AD, AR	
<b>MAF</b>	177075	Síndrome de Ayme-Gripp	AD	
		Catarata 21, múltiples tipos	AD	
<b>SRA</b>	154235	Retinosis pigmentaria 62	AR	
<b>MC1R</b>	155555	[Piel/cabello/pigmentación de ojos 2, cabello rubio/piel clara]	AR	
		[Piel/cabello/pigmentación de ojos 2, cabello rojo/piel clara]	AR	

		Melanoma cutáneo maligno, 5	-
		Daño de la piel inducido por los rayos UV	AR
		[Analgesia del agonista del receptor opioide kappa, específico para mujeres]	-
		Albinismo, oculocutáneo, tipo II, modificador de	AR
<b>MCER</b>	608205	Distonía, de inicio en la infancia, con atrofia óptica y anomalías de los ganglios basales	AR
<b>MERTK</b>	604705	Retinosis pigmentaria 38	AR
<b>NMF2</b>	608507	Neuropatía motora y sensitiva hereditaria IVAA	AD
		Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2A2B	AR
		Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2A2A	AD
<b>MFPR</b>	606227	Microftalmía, aislado 5	AR
		Nanoftalmos 2	-
<b>MFSD8</b>	611124	Lipofuscinosis ceroides, neuronal, 7	AR
		Distrofia macular con afectación del cono central	AR
<b>PMI</b>	154050	Catarata 15, múltiples tipos	AD
<b>MITF</b>	156845	Melanoma cutáneo maligno, susceptibilidad a, 8	-
		Síndrome de Waardenburg, tipo 2A	AD
		Síndrome de Waardenburg/albinismo ocular, digénico	-
		Síndrome de albinismo-sordera de Tietz	AD
		síndrome COMMAD	AR
<b>MKKS</b>	604896	Síndrome de McKusick-Kaufman	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 6	AR
<b>MKS1</b>	609883	Síndrome de Bardet-Biedl 13	AR
		Síndrome de Joubert 28	AR
		Síndrome de Meckel 1	AR

<b>MLPH</b>	606526	Síndrome de Griscelli, tipo 3	AR
<b>MTRFR</b>	613541	Paraplejía espástica 55, autosómica recesiva	AR
		Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 7	AR
<b>MYH9</b>	160775	Sordera, autosómica dominante 17	AD
		Macrotrombocitopenia e inclusiones de granulocitos con o sin nefritis o hipoacusia neurosensorial	AD
<b>MYO5A</b>	160777	Síndrome de Griscelli, tipo 1	AR
<b>MYO7A</b>	276903	Sordera, autosómica dominante 11	AD
		Síndrome de Usher, tipo 1B	AR
		Sordera, autosómica recesiva 2	AR
<b>MYOC</b>	601652	Glaucoma 1A, ángulo abierto primario	AD
<b>NAA10</b>	300013	síndrome de Ogden	XLD, XLR
		Microftalmía, sindrómica 1	SG
<b>PND</b>	300658	enfermedad de norrie	XLR
		Vitreorretinopatía exudativa 2, ligada al cromosoma X	XLD, XLR
<b>NF2</b>	607379	Neurofibromatosis, tipo 2	AD
		Schwannomatosis, somática	-
		Meningioma, relacionado con NF2, somático	-
<b>NHS</b>	300457	Síndrome de Nance-Horan	XLD
		Catarata 40, ligada al cromosoma X	SG
<b>NMNAT1</b>	608700	Displasia espondiloepifisaria, hipoacusia neurosensorial, trastorno del desarrollo intelectual y amaurosis congénita de Leber	AR
		Leber amorosis congénita 9	AR
<b>NPHP1</b>	607100	Síndrome de Joubert 4	AR
		Nefronoptisis 1, juvenil	AR
		Síndrome de Senior-Loken-1	AR
<b>NPHP3</b>	608002	Nefronoptisis 3	AR
		Síndrome de Meckel 7	AR

		Displasia renal-hepática-pancreática 1	AR
<b>NPHP4</b>	607215	Síndrome de Senior-Loken 4	AR
		Nefronoptosis 4	AR
<b>NR0B2</b>	604630	Obesidad, leve, de inicio temprano	AD, AR, MF
<b>NR2F1</b>	132890	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf	AD
<b>NRL</b>	162080	Retinosis pigmentaria 27	AD
<b>NTF4</b>	162662	Glaucoma 1, ángulo abierto, 10	-
<b>OCA2</b>	611409	Albinismo, oculocutáneo, tipo II	AR
		[Pigmentación de piel/cabello/ojos 1, ojos azules/no azules]	AR
		[Pigmentación de piel/cabello/ojos 1, cabello rubio/café]	AR
		Albinismo, marrón oculocutáneo	AR
<b>OCRL</b>	300535	síndrome de Lowe	XLR
		Enfermedad de las abolladuras 2	XLR
<b>OFD1</b>	300170	Síndrome de Joubert 10	XLR
		Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2	XLR
		Retinosis pigmentaria 23	XLR
		Síndrome orofaciodigital I	XLD
<b>OPA1</b>	605290	Atrofia óptica 1	AD
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 14 (tipo encefalocardiomiopático)	AR
		Glaucoma, tensión normal, susceptibilidad a	-
		Síndrome de atrofia óptica plus	AD
		síndrome de Behr	AR
<b>OPA3</b>	606580	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo III	AR
		Atrofia óptica 3 con catarata	AD
<b>OPN1LW</b>	300822	Daltonismo, protan	SG
		Monocromía de cono azul	XLR
<b>OPTN</b>	602432	Glaucoma, tensión normal, susceptibilidad a	-

		Glaucoma 1, ángulo abierto, E	AD
		Esclerosis lateral amiotrófica 12 con o sin demencia frontotemporal	AD, AR
<b><i>OSTM1</i></b>	607649	Osteopetrosis, autosómica recesiva 5	AR
<b><i>OTX2</i></b>	600037	Distrofia retinal, de aparición temprana, con o sin disfunción hipofisaria	AD
		Microftalmía, sindrómica 5	AD
		Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 6	AD
<b><i>P3H2</i></b>	610341	Miopía alta con catarata y degeneración vitreoretiniana	AR
<b><i>PAX2</i></b>	167409	Glomeruloesclerosis, focal segmentaria, 7	AD
		Síndrome papilorrrenal	AD
<b><i>PAX3</i></b>	606597	Síndrome de Waardenburg, tipo 3	AD, AR
		Rabdomiosarcoma 2, alveolar	SM
		Síndrome craneofacial-sordera-mano	AD
		Síndrome de Waardenburg, tipo 1	AD
<b><i>PAX6</i></b>	607108	Coloboma, ocular	AD
		Aniridia	AD
		Anomalía del disco Morning Glory	AD
		Queratitis	AD
		Hipoplasia del nervio óptico	AD
		Coloboma del nervio óptico	AD
		Disgenesia del segmento anterior 5, múltiples subtipos	AD
		Catarata con distrofia corneal de aparición tardía	AD
		Hipoplasia foveal 1	AD
<b><i>PCARE</i></b>	613425	Retinosis pigmentaria 54	-
<b><i>PCDH15</i></b>	605514	Síndrome de Usher, tipo 1D/F digénico	AR, DD
		Sordera, autosómica recesiva 23	AR
		Síndrome de Usher, tipo 1F	AR
<b><i>PDE6A</i></b>	180071	Retinosis pigmentaria 43	-

<b><i>PDE6B</i></b>	180072	Retinosis pigmentaria-40	AR
		Ceguera nocturna, estacionaria congénita, autosómica dominante 2	AD
<b><i>PDE6C</i></b>	600827	Distrofia de conos 4	AR
<b><i>PDE6G</i></b>	180073	Retinosis pigmentaria 57	AR
<b><i>PDE6H</i></b>	601190	Acromatopsia 6	AD, AR
		Distrofia de conos retinales 3	AD, AR
<b><i>PDZD7</i></b>	612971	Enfermedad retiniana en el síndrome de Usher tipo IIA, modificador de	AR
		Síndrome de Usher, tipo IIC, GPR98/PDZD7 digénico	AR, DD
		Sordera, autosómica recesiva 57	AR
<b><i>PEX1</i></b>	602136	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 1A (Zellweger)	AR
		Trastorno de biogénesis de peroxisomas 1B (NALD/IRD)	AR
		Síndrome de Heimler 1	AR
<b><i>PEX2</i></b>	170993	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 5B	AR
		Trastorno de biogénesis de peroxisomas 5A (Zellweger)	AR
<b><i>PEX7</i></b>	601757	Trastorno de biogénesis de peroxisomas 9B	AR
		Condrosdisplasia punctata rizomélica, tipo 1	AR
<b><i>PHF6</i></b>	300414	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	XLR
<b><i>PHY</i></b>	602026	Enfermedad de Refsum	AR
<b><i>PIK3R5</i></b>	611317	Ataxia-apraxia oculomotora 3	AR
<b><i>PITPNM3</i></b>	608921	Distrofia de conos y bastones 5	AD
<b><i>PITX2</i></b>	601542	Disgenesia del segmento anterior 4	AD
		Anillo dermoide de la córnea	AD
		Síndrome de Axenfeld-Rieger, tipo 1	AD
<b><i>PITX3</i></b>	602669	Disgenesia del segmento anterior 1, múltiples subtipos	AD

		Catarata 11, sindrónica, autosómica recesiva	AD, AR
		Catarata 11, múltiples tipos	AD, AR
<b>PLA2G5</b>	601192	[Retina manchada, benigna familiar]	AR
<b>PNKP</b>	605610	Ataxia-apraxia oculomotora 4	AR
		Microcefalia, convulsiones y retraso en el desarrollo	AR
		Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2	AR
<b>PNPLA6</b>	603197	Paraplejía espástica 39, autosómica recesiva	AR
		Síndrome de Boucher-Neuhauser	AR
		Síndrome de Oliver-McFarlane	AR
		Síndrome de Laurence-Moon	AR
<b>POC1B</b>	614784	Distrofia de conos y bastones 20	AR
<b>POLG</b>	174763	Oftalmoplejía externa progresiva, autosómica recesiva 1	AR
		Oftalmoplejía externa progresiva, autosómica dominante 1	AD
		Síndrome de ataxia recesiva mitocondrial (incluye SANDO y SCAE)	AR
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 4B (tipo MNGIE)	AR
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 4A (tipo Alpers)	AR
<b>POL2</b>		604983	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 16 (tipo hepático)
	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 16B (tipo neurooftálmico)		AR
	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 4		AD
<b>POMC</b>	176830	Obesidad, insuficiencia suprarrenal y cabello rojo debido a la deficiencia de POMC	AR
		Obesidad de inicio temprano, susceptibilidad a	AD, AR, MF



<b><i>POMGNT1</i></b>	606822	Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura escapular), tipo C, 3	AR
		Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 3	AR
		Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 3	AR
		Retinosis pigmentaria 76	AR
<b><i>PPARG</i></b>	601487	Espesor íntima-medial carotideo 1	-
		Obesidad, severa	AD, AR, MF
		Lipodistrofia parcial familiar tipo 3	AD
		Diabetes, tipo 2	AD
		Resistencia a la insulina, severa, digénica	AD
<b><i>PPT1</i></b>	600722	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 1	AR
<b><i>PQBP1</i></b>	300463	síndrome de Renpenning	XLR
<b><i>PRCD</i></b>	610598	Retinosis pigmentaria 36	-
<b><i>PRKCG</i></b>	176980	Ataxia espinocerebelosa 14	AD
<b><i>PROM1</i></b>	604365	Distrofia de conos y bastones 12	AD, AR
		Distrofia macular, retina, 2	AD
		Retinosis pigmentaria 41	AR
		Enfermedad de Stargardt 4	AD
<b><i>PRPF3</i></b>	607301	Retinosis pigmentaria 18	AD
<b><i>PRPF31</i></b>	606419	Retinosis pigmentaria 11	AD
<b><i>PRPF4</i></b>	607795	Retinosis pigmentaria 70	AD
<b><i>PRPF6</i></b>	613979	Retinosis pigmentaria 60	AD
<b><i>PRPF8</i></b>	607300	Retinosis pigmentaria 13	AD
<b><i>PRPH2</i></b>	179605	Retinitis pigmentosa 7 y forma digénica	AD, AR, DD
		Retinitis punteada blanca	AD, AR
		Distrofia coroidea, areola central 2	AD
		Distrofia macular, estampada, 1	AD
		Distrofia macular, viteliforme, 3	AD

		Leber amorosis congénita 18	AD, AR, DD
<b>PRPS1</b>	311850	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, recesiva ligada al cromosoma X, 5	XLR
		Sordera, ligada al X 1	SG
		Superactividad de la fosforribosilpirofosfato sintetasa	XLR
		síndrome de las artes	XLR
		Gota relacionada con PRPS	XLR
<b>PRSS56</b>	613858	Microftalmía, aislado 6	AR
<b>PXDN</b>	605158	Disgenesia del segmento anterior 7, con esclerocórnea	AR
<b>RAB18</b>	602207	Microsíndrome de Warburg 3	AR
<b>RAB27A</b>	603868	Síndrome de Griscelli, tipo 2	AR
<b>RAB28</b>	612994	Distrofia de conos y bastones 18	AR
<b>RAB3GAP1</b>	602536	Síndrome de Martsolf 2	AR
		Microsíndrome de Warburg 1	AR
<b>RAB3GAP2</b>	609275	Microsíndrome de Warburg 2	AR
		síndrome de Martsolf	AR
<b>RARB</b>	180220	Microftalmía, sindrómica 12	AD, AR
<b>RAX</b>	601881	Microftalmía, aislado 3	AR
<b>RAX2</b>	610362	Distrofia de conos y bastones 11	AD
		Degeneración macular, relacionada con la edad, 6	-
<b>RBP3</b>	180290	Retinosis pigmentaria 66	AR
<b>RBP4</b>	180250	Microftalmia, aislada, con coloboma 10	AD
		Distrofia retinal, coloboma del iris y síndrome de acné comedogénico	AR
<b>RD3</b>	180040	Leber amorosis congénita 12	AR
<b>RDH12</b>	608830	Leber amorosis congénita 13	AD, AR
<b>RDH5</b>	601617	El suelo está salpicado de puntos blancos.	AD, AR
<b>REEP6</b>	609346	Retinosis pigmentaria 77	AR
<b>RGR</b>	600342	Retinosis pigmentaria 44	-
<b>RGS9</b>	604067	Bradiopsia	-

<b>RGS9BP</b>	607814	Bradiopsia	-
<b>RHO</b>	180380	Retinitis punteada blanca	AD, AR
		Retinitis pigmentosa 4, autosómica dominante o recesiva	AD, AR
		Ceguera nocturna, estacionaria congénita, autosómica dominante 1	-
<b>RIMS1</b>	606629	Distrofia de conos y bastones 7	AD
<b>RLBP1</b>	180090	Distrofia de conos y bastones de Terranova	-
		El suelo está salpicado de puntos blancos.	AD, AR
		Retinitis punteada blanca	AD, AR
		Distrofia retiniana de Botnia	AR
<b>ROM1</b>	180721	Retinitis pigmentosa 7, forma digénica	AD, AR, DD
<b>RP1</b>	603937	Retinosis pigmentaria 1	AD, AR
<b>RP1L1</b>	608581	Distrofia macular oculta	AD
		Retinosis pigmentaria 88	AR
<b>RP2</b>	300757	Retinosis pigmentaria 2	SG
<b>RPE65</b>	180069	Amaurosis congénita de Leber 2	AR
		Retinosis pigmentaria 20	AR
		Retinitis pigmentosa 87 con compromiso coroideo	AD
<b>RPGR</b>	312610	Distrofia de conos y bastones, ligada al cromosoma X, 1	XLR
		Degeneración macular atrófica ligada al cromosoma X	XLR
		Retinosis pigmentaria, ligada al cromosoma X e infecciones sinorrespiratorias, con o sin sordera	-
		Retinosis pigmentaria 3	-
<b>RPGRIP1</b>	605446	Distrofia de conos y bastones 13	AR
		Enfermedad de amorosis congénita 6	AR
<b>RPGRIP1L</b>	610937	Síndrome de Joubert 7	AR
		COACH síndrome 3	AR
		Síndrome de Meckel 5	AR

<b><i>RRM2B</i></b>	604712	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 8A (tipo encefalomiopático con tubulopatía renal)	AR
		Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 5	AD
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 8B (tipo MNGIE)	AR
		Distrofia de conos y bastones, sordera neurosensorial y disfunción renal tipo Fanconi	AR
<b><i>RS1</i></b>	300839	retinosquisis	XLR
<b><i>RTN4IP1</i></b>	610502	Atrofia óptica 10 con o sin ataxia, retraso mental y convulsiones	AR
<b><i>SAG</i></b>	181031	Retinosis pigmentaria 47	-
		Enfermedad de Oguchi-1	AR
<b><i>SBF2</i></b>	607697	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B2	AR
<b><i>SDCCAG8</i></b>	613524	Síndrome de Bardet-Biedl 16	AR
		Síndrome de Senior-Loken 7	AR
<b><i>SEMA4A</i></b>	607292	Retinosis pigmentaria 35	AD, AR
		Distrofia de conos y bastones 10	AR
<b><i>SERAC1</i></b>	614725	Aciduria 3-metilglutacónica con sordera, encefalopatía y síndrome similar al de Leigh	AR
<b><i>SETX</i></b>	608465	Ataxia espinocerebelosa, autosómica recesiva, con neuropatía axonal 2	AR
		Esclerosis lateral amiotrófica 4, juvenil	AD
<b><i>SHH</i></b>	600725	Esquizencefalia	-
		Microftalmía con coloboma 5	AD
		Incisivo central maxilar mediano único	AD
		Holoprosencefalia 3	AD
<b><i>SIL1</i></b>	608005	Síndrome de Marinesco-Sjogren	AR
<b><i>SIX3</i></b>	603714	Holoprosencefalia 2	AD
		Esquizencefalia	-

<b>SIX6</b>	606326	Anomalías del disco óptico con distrofia retiniana y/o macular	AR
<b>SLC16A12</b>	611910	Catarata 47, juvenil, con microcórnea	AD
<b>SLC24A5</b>	609802	Albinismo, oculocutáneo, tipo VI	AR
		[Piel/cabello/pigmentación de ojos 4, piel clara/oscura]	AR
<b>SLC25A4</b>	103220	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 12B (tipo cardiomiopático) AR	AR
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 12A (tipo cardiomiopático) AD	AD
		Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 2	AD
<b>SLC25A46</b>	610826	Neuropatía, motora y sensorial hereditaria, tipo VIB	AR
		Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 1E	AR
<b>SLC33A1</b>	603690	Cataratas congénitas, pérdida de audición y neurodegeneración	AR
		Paraplejía espástica 42, autosómica dominante	AD
<b>SLC38A8</b>	615585	Hipoplasia foveal 2, con o sin desviación del nervio óptico y/o disgenesia del segmento anterior	AR
<b>SLC45A2</b>	606202	[Pigmentación de piel/cabello/ojos 5, cabello negro/no negro]	AR
		[Pigmentación de piel/cabello/ojos 5, piel oscura/clara]	AR
		Albinismo, oculocutáneo, tipo IV	AR
		[Piel/cabello/pigmentación de ojos 5, ojos oscuros/claros]	AR
<b>SLC52A2</b>	607882	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere 2	AR
<b>SLC7A14</b>	615720	Retinosis pigmentaria 68	AR
<b>SLC9A6</b>	300231	Retraso mental, sindrómico ligado al cromosoma X, tipo Christianson	SG
<b>SMCHD1</b>	614982	Síndrome de bosma-arhinia-microftalmía	AD

		Distrofia muscular fascioescapulohumeral 2, digénica	DD
<b>SMOC1</b>	608488	Microftalmía con anomalías en las extremidades	AR
<b>SNAI2</b>	602150	Síndrome de Waardenburg, tipo 2D	AR
		calvicie	AD
<b>SNRNP200</b>	601664	Retinosis pigmentaria 33	AD
<b>SNX10</b>	614780	Osteopetrosis, autosómica recesiva 8	AR
<b>SOX10</b>	602229	Síndrome de Waardenburg, tipo 4C	AD
		síndrome PCWH	AD
		Síndrome de Waardenburg, tipo 2E, con o sin afectación neurológica	AD
<b>SOX2</b>	184429	Microftalmía, sindrómica 3	AD
		Hipoplasia del nervio óptico y anomalías del sistema nervioso central	AD
<b>ESPATA7</b>	609868	Retinosis pigmentaria, juvenil, autosómica recesiva	-
		amiosis congénita 3	-
<b>SPG7</b>	602783	Paraplejia espástica 7, autosómica recesiva	AD, AR
<b>STRA6</b>	610745	Microftalmia, aislada, con coloboma 8	AR
		Microftalmía, sindrómica 9	AR
<b>TBC1D20</b>	611663	Microsíndrome de Warburg 4	AR
<b>TBK1</b>	604834	Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica 4	AD
		Encefalopatía, aguda, inducida por infección (específica del herpes), susceptibilidad a, 8	AD
<b>TCIRG1</b>	604592	Osteopetrosis, autosómica recesiva 1	AR
<b>TCTN1</b>	609863	Síndrome de Joubert 13	AR
<b>TCTN2</b>	613846	Síndrome de Meckel 8	AR
		Síndrome de Joubert 24	AR
<b>TCTN3</b>	613847	Síndrome de Joubert 18	AR
		Síndrome orofaciodigital IV	AR
<b>TDRD7</b>	611258	Catarata 36	AR

<b>TEK</b>	600221	Glaucoma 3, congénito primario, E	AD
		Malformaciones venosas, múltiples cutáneas y mucosas	AD
<b>TENM3</b>	610083	Microftalmía, sindrómica 15	AR
		Microftalmia, aislada, con coloboma 9	AR
<b>TFAP2A</b>	107580	Síndrome branquiooculofacial	AD
<b>TIMM50</b>	607381	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo IX	AR
<b>TIMM8A</b>	300356	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	XLR
<b>TIMP3</b>	188826	Distrofia del fondo de ojo de Sorsby	AD
<b>tk2</b>	188250	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 2 (tipo miopático)	AR
		Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica recesiva 3	AR
<b>TMEM107</b>	616183	Síndrome de Meckel 13	AR
		Síndrome de Joubert 29	AR
		Orofaciodigital syndrome XVI	AR
<b>TMEM126A</b>	612988	Atrofia óptica 7	AR
<b>TMEM138</b>	614459	Síndrome de Joubert 16	AR
<b>TMEM216</b>	613277	Síndrome de Meckel 2	AR
		Síndrome de Joubert 2	AR
<b>TMEM231</b>	614949	Síndrome de Joubert 20	AR
		Síndrome de Meckel 11	AR
<b>TMEM237</b>	614423	Síndrome de Joubert 14	AR
<b>TMEM67</b>	609884	Síndrome COACH 1	AR
		Síndrome de RHYNS	AR
		Síndrome de Meckel 3	AR
		Síndrome de Joubert 6	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 14, modificador de	AR
		Nefronoptisis 11	AR
<b>TMEM70</b>	612418	Deficiencia del complejo V mitocondrial (ATP sintasa), tipo nuclear 2	AR

<b><i>TNFRSF11A</i></b>	603499	Enfermedad de Paget del hueso 2, de inicio temprano	AD
		Osteopetrosis, autosómica recesiva 7	AR
		Osteólisis familiar expansiva	AD
<b><i>TNFSF11</i></b>	602642	Osteopetrosis, autosómica recesiva 2	AR
<b><i>TOPORS</i></b>	609507	Retinosis pigmentaria 31	-
<b><i>TPP1</i></b>	607998	Lipofuscinosis ceroide, neuronal, 2	AR
		Ataxia espinocerebelosa, autosómica recesiva 7	AR
<b><i>TRAF3IP1</i></b>	607380	Síndrome de Senior-Loken 9	AR
<b><i>TRIM32</i></b>	602290	Distrofia muscular de cinturas, autosómica recesiva 8	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 11	AR
<b><i>TRNT1</i></b>	612907	Retinitis pigmentosa y microcitosis eritrocítica	AR
		Anemia sideroblástica con inmunodeficiencia de células B, fiebres periódicas y retraso en el desarrollo	AR
<b><i>TSPAN12</i></b>	613138	Vitreorretinopatía exudativa 5	AD
<b><i>TTC21B</i></b>	612014	Displasia torácica de costillas cortas 4 con o sin polidactilia	AR
		Nefronoptosis 12	AD, AR
<b><i>TTC8</i></b>	608132	Síndrome de Bardet-Biedl 8	AR
		Retinosis pigmentaria 51	AR
<b><i>TTLL5</i></b>	612268	Distrofia de conos y bastones 19	AR
<b><i>TTPA</i></b>	600415	Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E	AR
<b><i>TULP1</i></b>	602280	Retinosis pigmentaria 14	AR
		Leber amorosis congénita 15	AR
<b><i>TWNK</i></b>	606075	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 3	AD
		Síndrome de Perrault 5	AR
		Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 7 (tipo hepatocerebral)	AR



<b><i>TYMP</i></b>	131222	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 1 (tipo MNGIE)	AR
<b><i>TYR</i></b>	606933	[Pigmentación de piel/cabello/ojos 3, piel clara/oscura/con pecas]	AD
		Síndrome de Waardenburg/albinismo, digénico	-
		[Pigmentación de piel/cabello/ojos 3, ojos azules/verdes]	AD
		Melanoma cutáneo maligno, susceptibilidad a, 8	AD
		Albinismo, oculocutáneo, tipo IA	AR
		Albinismo, oculocutáneo, tipo IB	AR
<b><i>TYRP1</i></b>	115501	[Pigmentación de piel/pelo/ojos, variación en, 11 (pelo rubio melanesio)]	-
		Albinismo, oculocutáneo, tipo III	AR
<b><i>USH1C</i></b>	605242	Síndrome de Usher, tipo 1C	AR
		Sordera, autosómica recesiva 18A	AR
<b><i>USH1G</i></b>	607696	Síndrome de Usher, tipo 1G	AR
<b><i>USH2A</i></b>	608400	Síndrome de Usher, tipo 2A	AR
		Retinosis pigmentaria 39	-
<b><i>VCAN</i></b>	118661	Síndrome de Wagner 1	AD
<b><i>VIM</i></b>	193060	Catarata 30, pulverulenta	AD
<b><i>VPS13B</i></b>	607817	síndrome de Cohen	AR
<b><i>VSX2</i></b>	142993	Microftalmía, aislado 2	-
		Microftalmía con coloboma 3	-
<b><i>WDPCP</i></b>	613580	Defectos cardíacos congénitos, hamartomas de la lengua y polisindactilia	AR
		Síndrome de Bardet-Biedl 15	AR
<b><i>WDR19</i></b>	608151	Displasia craneoectodérmica 4	AR
		Displasia torácica de costillas cortas 5 con o sin polidactilia	AR
		Nefronoptisis 13	AR
		Fracaso espermatogénico 72	-
		Síndrome de Senior-Loken 8	AR

<b>WDR36</b>	609669	Glaucoma 1, ángulo abierto, G	-
<b>WFS1</b>	606201	Catarata 41	AD
		Síndrome similar a Wolfram, autosómico dominante	AD
		síndrome de wolframio 1	AR
		Diabetes mellitus, no insulino dependiente, asociación con	AD
		Sordera, autosómica dominante 14/6/38	AD
<b>WHRN</b>	607928	Sordera, autosómica recesiva 31	AR
		Síndrome de Usher, tipo 2D	AR
<b>WRN</b>	604611	síndrome de Werner	AR
<b>ZIC2</b>	603073	Holoprosencefalia 5	AD
<b>ZNF408</b>	616454	Retinosis pigmentaria 72	AR
		Vitreorretinopatía exudativa 6	AD
<b>ZNF423</b>	604557	Síndrome de Joubert 19	AD, AR
		Nefronoptisis 14	AD, AR
<b>ZNF513</b>	613598	Retinosis pigmentaria 58	AR