



euroespes
health

GENÉTICA Y FARMACOGENÉTICA

EUROESPES, S.A.

CATÁLOGO 2021

FARMACOGENÉTICA.....	3
TARJETA FARMACOGENÉTICA PGX60/4000	4
PERFIL FARMACOGENÉTICO PLUS – 12 GENES	4
PERFIL FARMACOGENÉTICO GENERAL – 5 GENES	4
ANTICOAGULANTES	4
AINES – ANTI-INFLAMATORIOS NO ESTEROIDEOS	4
DETOXIFICACIÓN	4
ANALGÉSICOS	4
ANTIDEPRESIVOS	4
ANESTÉSICOS	4
ANTIPSICÓTICOS	4
PSICOESTIMULANTES PARA TDAH	4
ANSIOLÍTICOS	4
HIPNÓTICOS Y SEDANTES	4
ANTIPARKINSONIANOS	4
FÁRMACOS ANTIDEMENCIA	4
ANTIEPILÉPTICOS	4
 GENÉTICA PREDICTIVA	 5
ALCOHOLISMO	6
ALZHEIMER	6
CARDIOVASCULAR	6
CEREBROVASCULAR	6
CONTROL DEL APETITO	6
DMAE - DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD	6
EFICIENCIA ENERGÉTICA	6
GLAUCOMA EXFOLIATIVO	6
HEMOCROMATOSIS	6
HIPERTENSIÓN	6
HIPERSENSIBILIDAD - HISTAMINA	6
HIPERURICEMIA Y GOTA	6
METABOLISMO LIPÍDICO	6
OBESIDAD	6
PÁRKINSON	6
RESPUESTA INMUNITARIA	6
SÍNDROME METABÓLICO	6
TROMBOSIS	6
 GENÉTICA DIAGNÓSTICA	 7
ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	8
ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS Y VASCULARES	10
ENFERMEDADES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS	11
ENFERMEDADES RESPIRATORIAS	13
ENFERMEDADES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS	14
ENFERMEDADES DIGESTIVAS	16
ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS	17
ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS	18
ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS	19
ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS SISTÉMICAS	20
ENFERMEDADES RENALES Y TUBULOPATÍAS	21
ENFERMEDADES REPRODUCTIVAS Y UROGENITALES	22
ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS	23
ENFERMEDADES MITOCONDRIALES	24
ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS	25
PANELES SECUENCIACIÓN NGS	26
 ÍNDICE ALFABÉTICO	 27
ENFERMEDADES	28
FÁRMACOS	37
GENES	42



FARMACOGENÉTICA

PANELES FARMACOGENÉTICOS

TARJETA FARMACOGENÉTICA PGX60/4000

Analiza 116 polimorfismos en los 60 genes más estrechamente relacionados con los procesos de Absorción, Distribución, Metabolismo y Excreción (ADME) de fármacos y que codifican para enzimas hepáticas de fase I y fase II, transportadores y receptores.

GENES *ABCB1-ABCC2-ABCG2-ADRA2A-ADRB2-ADRB3-AGT-APOE-BCHC-CES1-CHAT-CHRNA7-COMT-CYP1A1-CYP1A2-CYP1B1-CYP2A6-CYP2B6-CYP2C9-CYP2C9-CYP2D6-CYP2E1-CYP3A4-CYP3A5-CYP4F2-DYPD-DRD2-FABP2-G6PD-GABRA1-GSTM1-GSTP1-GSTT1-HMGCR-HTR2A-HTR2C-IFNL3-MAOB-MTHFR-NAT2-NBEA-OPRM1-PPARG-PRKCE-PTGS2-RYR1-SLC22A1-SLC2A2-SLC2A9-SLC30A8-SLC39A8-SLC6A2-SLC6A3-SLC6A4-SLC01B1-SOD2-SOD3-TPMT-UGT1A1-VKORC1*

PERFIL FARMACOGENÉTICO PLUS – 12 GENES

Analiza 30 polimorfismos en los 12 genes más estrechamente relacionados con los procesos de Absorción, Distribución, Metabolismo y Excreción (ADME) de fármacos y que codifican para enzimas hepáticas de fase I y fase II, transportadores y receptores.

GENES *CYP1A2 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - G6P - NAT2 - UGT1A1 - VKORC1 - ABCB1 - SLC01B1*

PERFIL FARMACOGENÉTICO GENERAL – 5 GENES

Analiza 10 polimorfismos en los 4 genes más relevantes del metabolismo de fármacos y 1 gen asociado con riesgos hemorrágicos.

GENES *CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A5 - VKORC1*

ANTICOAGULANTES

Valora la seguridad y eficacia de la terapia anticoagulante analizando 3 polimorfismos en 2 genes implicados en el metabolismo de acenocumarol y warfarina.

GENES *CYP2C9 - VKORC1*

AINES – ANTI-INFLAMATORIOS NO ESTEROIDEOS

Analiza 4 polimorfismos en 2 genes para detectar pacientes con alto riesgo de desarrollar reacciones adversas con estos medicamentos.

GENES *CYP2C9 - CYP2C19*

DETOXIFICACIÓN

Detecta 7 polimorfismos presentes en 6 genes relacionados con activación de procarcinógenos, excreción de xenobióticos y estrés oxidativo.

GENES *CYP1B1 - GSTM1 - GSTP1 - GSTT1 - SOD2 - SOD3*

ANALGÉSICOS

Explica la respuesta a 49 fármacos analgésicos diferentes, incluyendo codeína, hidrocodona, morfina, oxycodona y tramadol, entre otros. Incluye información farmacogenética para 7 enzimas, 2 transportadores y el receptor de opioides mediante el análisis de 20 SNPs y 1 CNV muy importante para la caracterización de perfiles de *CYP2D6* ultra-rápidos.

GENES *CYP1A2 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - ABCB1 - COMT - OPRM1 - SLC22A1*

ANTIDEPRESIVOS

Informa del estado de respuesta normal o anómala de un total de 30 fármacos diferentes: fluoxetina, paroxetina, reboxetina, sertralina, ... Incluye información farmacogenética para 8 enzimas y 1 transportador de neurotransmisores (*SLC6A4*) mediante el análisis de 22 polimorfismos de nucleótidos individuales y la variación de duplicación/delección de *CYP2D6*.

GENES *CYP1A2 - CYP2B6 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - COMT - SLC6A4*

ANESTÉSICOS

Incluye 7 citocromos P-450, Catecol-O-metiltransferasa (*COMT*), 2 transportadores (*ABCB1* y *SLC6A4*) y 2 receptores (receptores opioides mu y receptor de rianodina). Informa de un total de 22 anestésicos locales y generales diferentes que comprenden opiáceos, hidrocarburos halogenados, amidas y otros.

GENES *CYP1A2 - CYP2A6 - CYP2B6 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP2E1 - CYP3A4 - CYP3A5 - ABCB1 - COMT - OPRM1 - RYR1 - SLC6A4*

ANTIPIPSICÓTICOS

Este perfil incluye 7 enzimas metabólicas y el transportador *ABCB1* con un total de 18 SNPs. Incluye información farmacogenética para un total de 37 fármacos antipsicóticos diferentes, incluyendo diazepam (clonazepam, olanzapina y quetiapina), fenotiazinas (mesoridazina, perazina, promazina), derivados de butirofenona (haloperidol) y otros (aripiprazol, risperidona, ziprasidona).

GENES *CYP1A2 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - ABCB1 - COMT*

ANTI-TDAH (TRASTORNO DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD)

Este panel incluye 12 genes y 24 SNPs: dos receptores (Alpha-adrenergico y opioide mu), dos transportadores de neurotransmisores (*SLC6A2* y *SLC6A3*), ocho citocromos P-450, la carboxilesterasa (*CES1*) y la catecol-O-metiltransferasa (*COMT*). Informa para 10 diferentes psicoestimulantes y nootrópicos utilizados para el tratamiento de niños con Trastornos de Déficit de Atención e Hiperactividad.

GENES *CYP1A2 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - COMT - ADRA2A - CES1 - OPRM1 - SLC6A2 - SLC6A3*

ANSIOLÍTICOS, HIPNÓTICOS Y SEDANTES

El perfil farmacogenético incluye 15 SNPs y la CNV de *CYP2D6* que define el estado metabólico de 7 citocromos P-450. Incluye información farmacogenética o variabilidad en la respuesta de 23 benzodiazepinas (alprazolam, diazepam y lorazepam) y el agonista del receptor de melatonina (ramelteon) utilizado en el tratamiento de la ansiedad.

GENES *CYP1A2 - CYP2B6 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5*

ANTI-PARKINSON

Este panel incluye 5 citocromos, la catecol-O-metiltransferasa (*COMT*), *MAOB*, dos receptores de dopamina (*DRD2* y *DRD3*) y el transportador de cationes orgánicos *SLC22A1*. La personalización farmacogenómica de la terapia de Parkinson afecta a 14 fármacos diferentes incluyendo agonistas dopaminérgicos (apomorfina, bromocriptina, cabergolina), inhibidores de *MAOB* (rasagilina y selegilina) y otros agentes dopaminérgicos y anticolinérgicos (benzatropina, entacapon y levodopa).

GENES *CYP1A2 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - COMT - DRD2 - DRD3 - MAOB - SLC22A1*

ANTI-DEMENCIA

Incluye un total de 21 SNPs y 1 CNV para 11 genes diferentes: *APOE*, *Acetylcholinesterasa*, *Butirilcholinesterasa*, *Colina acetiltransferasa*, *Neurobequina*, *Protein quinasa C*, 4 citocromos P-450 y el receptor nicotínico alfa 7. Los siete fármacos diferentes utilizados actualmente para el tratamiento de la demencia se incluyen en la TARJETA ANTIDEMENTIA-PGx: Donepezilo, Galantamina, Ginkgo, Ipidacrina, Memantina, Rivastigmina y Tacrina.

GENES *CYP1A2 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - APOE - ACHE - BCHC - CHAT - CHRNA7 - NBEA - PRKCE*

ANTIÉPILÉPTICOS

Incluye 16 SNPs para 8 genes: 6 citocromos P-450, un transportador (*ABCB1*) y un receptor (*GABRA1*). El 40% de los fármacos antiepilépticos presentan diferencias en su tasa metabólica dependiendo de la expresión fenotípica incluyendo barbitúricos y carboxamida, hidantoína y derivados de ácidos grasos, así como otros antiepilépticos.

GENES *CYP1A2 - CYP2B6 - CYP2C9 - CYP2C19 - CYP2D6 - CYP3A4 - CYP3A5 - ABCB1 - GABRA1*



GENÉTICA PREDICTIVA

PANELES DE RIESGO

ALZHEIMER

Panel de riesgo genético para 18 marcadores de ADN relacionados con la enfermedad de Alzheimer, donde el perfil de riesgo del paciente se define como el estado de portador de copia del alelo de riesgo

GENES *A2M-ABCA7-ACE-APOE-BIN1-C9ORF72-CLU-CPZ-CR1-DISCT1-LHFPL6-MS4A4E-MS4A6A-NOS3-PICALM-PRNP-PSEN1-TNF*

ALCOHOLISMO

La variante *ADH1B*2* (METABOLIZADOR RÁPIDO) metaboliza el etanol a acetaldehído 40 veces más rápido que el alelo *1. Este alelo protege contra el alcoholismo o trastornos por consumo de alcohol, debido a una mayor sensibilidad al alcohol.

GENES *ADH1B*

CARDIOVASCULAR

Aborda el estudio de 9 variantes genéticas localizadas en 6 genes implicados en los diferentes eventos que desencadenan el proceso aterogénico, como son: modificación de LDL-colesterol, función endotelial y estabilidad de la placa de ateroma.

GENES *APOB - CETP - NOS3 - ACE - AGT - MTHFR*

CEREBROVASCULAR

Analiza 19 variantes genéticas localizadas en 15 genes relacionados con el proceso aterogénico: METABOLISMO LIPÍDICO, HIPERTENSIÓN, RESPUESTA INMUNITARIA Y TROMBOSIS.

GENES *APOB - APOC3 - APOE - CETP - LPL - ACE - AGT - NOS3 - IL1B - IL6 - IL6R - TNFA - F2 - F5 - MTHFR*

CONTROL DEL APETITO

Analiza 3 polimorfismos en 3 genes relacionados con la modulación de las señales de saciedad a largo plazo.

GENES *LEP - LEPR - NPY*

DMAE - DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD

Analiza 3 polimorfismos en 3 genes relacionados con una probabilidad incrementada de desarrollar DMAE.

GENES *ARMS2 - C3 - CFH*

EFICIENCIA ENERGÉTICA

Analiza 3 polimorfismos en 3 genes relacionados con el metabolismo basal del organismo.

GENES *ADRB3 - PPARG - UCP2*

GLAUCOMA EXFOLIATIVO

Analiza 2 polimorfismos en el gen *LOXL1*, que codifica para la Lysil Oxidasa-Like 1, una aminooxidasa esencial en la biogénesis del tejido conectivo que cataliza la formación de entrecruzamientos entre el colágeno y la elastina.

GENES *LOXL1*

HEMOCROMATOSIS

Asociada a tres polimorfismos del gen *HFE*: *HFE*C282Y* (frecuencia alélica en población española 3,16%), *HFE*H63D* (frecuencia alélica en población española 21%, una de las más altas del mundo) y *HFE*S65C* (frecuencia alélica 1,2%).

GENES *HFE*

HIPERTENSIÓN

Analiza 4 variantes genéticas localizadas en 3 genes relacionados con la función endotelial y la hipertensión.

GENES *ACE - AGT - NOS3*

HIPERSENSIBILIDAD - HISTAMINA

Analiza 3 variantes genéticas localizadas en 3 genes relacionados con variaciones en los niveles de histamina en sangre.

GENES *HRH1 - HRH2 - HNMT*

HIPERURICEMIA Y GOTA

Analiza 3 polimorfismos en 3 genes relacionados con niveles elevados de ácido úrico.

GENES *ABCG2 - SLC17A3 - SLC2A9*

METABOLISMO LIPÍDICO

Analiza 6 variantes genéticas localizadas en 5 genes relacionados con el metabolismo de lípidos.

GENES *APOB - APOC3 - APOE - CETP - LPL*

OBESIDAD

Analiza 12 polimorfismos en 11 genes involucrados en los mecanismos fisiológicos reguladores del peso corporal: EFICIENCIA ENERGÉTICA, CONTROL DEL APETITO y METABOLISMO LIPÍDICO.

GENES *APOB - APOC3 - APOE - CETP - LPL - LEP - LEPR - NPY - ADRB3 - PPARG - UCP2*

PÁRKINSON

Panel de riesgo genético para 22 marcadores de ADN relacionados con la enfermedad de Parkinson, donde el perfil de riesgo del paciente se define como el estado de portador de copia del alelo de riesgo

GENES *ACMSD-ASH1L-BCKDK-BST1-CCDC62-FAM47E-GCH1-GPNMB-HLADQB1-ITGA8-LRRK2-LZTS3-MAPT-MCCC1-NUCKS1-RIT2-SIPA1L2-SINCA-SREBF-TMEM175-USP25-VP513C*

PÁRKINSON TIPO 8

Analiza 3 mutaciones en el gen *LRRK2*. Las mutaciones en este gen son la causa genética más frecuente de enfermedad de Parkinson familiar o de herencia autosómica dominante y de enfermedad de Parkinson esporádica.

GENES *LRRK2*

RESPUESTA INMUNITARIA

Analiza 5 variantes genéticas localizadas en 4 genes relacionados con la respuesta inmunitaria y la inflamación.

GENES *IL1B - IL6 - IL6R - TNFA*

SÍNDROME METABÓLICO

Aborda la caracterización de 25 polimorfismos en 21 genes estrechamente relacionados con: OBESIDAD, DISLIPEMIA, HIPERTENSIÓN, STATUS PROINFLAMATORIO y STATUS PROTROMBÓTICO.

GENES *APOB - APOC3 - APOE - CETP - LPL - ACE - AGT - NOS3 - IL1B - IL6 - IL6R - TNFA - F2 - F5 - MTHFR - LEP - LEPR - NPY - ADRB3 - PPARG - UCP2*

TROMBOSIS

Analiza 4 variantes genéticas localizadas en 3 genes relacionados con la estabilidad de la placa de ateroma y la formación de trombos.

GENES *F2 - F5 - MTHFR*



GENÉTICA DIAGNÓSTICA

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

ADRENOLEUCODISTROFIA (ENFERMEDAD DE SCHILDER LIGADA AL X)	<i>ABCD1</i>	COREA DE HUNTINGTON	<i>HD</i>
AGENESIS DEL CUERPO CALLOSO	<i>SPG1</i>	COREA DE HUNTINGTON-LIKE 2	<i>JPH3</i>
AICARDI-GOUTIERES, SÍNDROME	<i>RNASEH2B</i>	COREA-ACANTOCITOSIS	<i>VPS13A</i>
ALEXANDER, SÍNDROME	<i>GFAP</i>	CRASH, SÍNDROME	<i>L1CAM</i>
ALPERS-HUTTENLOCHER, SÍNDROME	<i>POLG1</i>	CREUTZFELDT-JACOB, ENFERMEDAD DE	<i>PRNP</i>
ALZHEIMER FAMILIAR PRECOZ	<i>PSEN1</i>	CRISPONI, SÍNDROME (SUDORACION INDUCIDA POR FRIO)	<i>CRLF1</i>
ALZHEIMER TARDIO	<i>APOE</i>	DEJERINE-SOTTAS, SÍNDROME (CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3)	<i>PMP22</i>
AMIOTROFIA NEURALGICA HEREDITARIA	<i>SEPT9</i>	DEMENCIA FRONTOTEMPORAL	<i>TAU</i>
ANDERMANN, SÍNDROME	<i>SLC12A6</i>	DISCINESIA PAROXISTICA NO CINESIGENICA (DYT8)	<i>MR1</i>
ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL	<i>APP</i>	DISPLASIA SEPTO-OPTICA	<i>HESX1</i>
ATAXIA CEREBELOS DE JAEKEN (SÍNDROME DE JAEKEN)	<i>PMM2</i>	DISTASIA ARREFLEXIVA DE ROUSSY-LEVY	<i>MPZ</i>
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 (AOA1)	<i>APTX</i>	DISTONIA CON RESPUESTA A LA DOPA (DYT5)	<i>GCH1</i>
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 2 (AOA2)	<i>SETX</i>	DISTONIA MIOCLONICA (DYT11)	<i>SGCE</i>
ATAXIA CON DÉFICIT DE COENZIMA Q10 (UBIQUINONA)	<i>CABC1</i>	DISTONIA PARKINSONIANA DE INICIO RAPIDO (DYT12)	<i>ATPIA3</i>
ATAXIA CON DÉFICIT DE VITAMINA E (FRIEDREICH-LIKE)	<i>TTPA</i>	DISTONIA PRIMARIA DE INICIO PRECOZ (DYT1)	<i>TOR1A</i>
ATAXIA DE FRIEDREICH (FRDA)	<i>FRDA</i>	DISTONIA PRIMARIA TIPO DYT6	<i>THAP1</i>
ATAXIA EPISODICA TIPO 1	<i>KCNA1</i>	DISTONIA-PARKINSONISMO INFANTIL	<i>SLC6A3</i>
ATAXIA EPISODICA TIPO 2	<i>CACNA1A</i>	DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL (SÍNDROME DE SEITELBERGER)	<i>PLA2G6</i>
ATAXIA EPISODICA TIPO 5	<i>CACNB4</i>	DOBLE CORTEX, SÍNDROME (HETEROTOPIA EN BANDA)	<i>DCX</i>
ATAXIA EPISODICA TIPO 6	<i>SLC1A3</i>	ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROSANTE FAMILIAR	<i>RANBP2</i>
ATAXIA ESPASTICA DE TIPO CHARLEVOIX-SAGUENAY	<i>SACS</i>	ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA INFANTIL PRECOZ	<i>ARX</i>
ATAXIA ESPINOCEREBELOS DE HERENCIA RECESIVA (TIPO 1)	<i>SYNE1</i>	EPILEPSIA EN LA MUJER, CON RETRASO MENTAL	<i>PCDH19</i>
ATAXIA TELANGIECTASIA (SÍNDROME DE LOUIS-BAR)	<i>ATM</i>	EPILEPSIA GENERALIZADA CON ATAQUES FEBRILES	<i>SCN1A</i>
ATAXIAS ESPINOCEREBELOS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)	<i>SCA1</i>	EPILEPSIA LATERAL TEMPORAL AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>LG11</i>
ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUISIANA (DRPLA)	<i>DRPLA</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA CON RETRASO MENTAL Y ESPASMOS	<i>ARX</i>
ATROFIA ESPINOBLULAR DE KENNEDY	<i>AR</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA INFANTIL SEVERA (SÍNDROME DE DRAVET)	<i>SCN1A</i>
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (ENFERMEDAD DE WERDNIG-HOFFMANN)	<i>SMN1</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL (JME)	<i>EFHC1</i>
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL LIGADA AL X	<i>UBE1</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA CON ATAXIA (TIPO 1B)	<i>EPM1B</i>
BIRK-BAREL, SÍNDROME (RETRASO MENTAL CON DISMORFISMO DE HERENCIA MATERNA)	<i>KCNK9</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA TIPO 1A (SÍNDROME DE UNVERRICHT-LUNDBORG)	<i>EPM1A</i>
BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SÍNDROME	<i>PHF6</i>	EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA TIPO 2 (LAFORA)	<i>EPM2A</i>
CADASIL (ARTERIOPATÍA CEREBRAL)	<i>NOTCH3</i>	EPILEPSIA NOCTURNA DEL LOBULO FRONTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>CHRNA4</i>
CAVERNOMATOSIS CEREBRAL FAMILIAR	<i>CCM1</i>	EPILEPSIA PIROXINA-DEPENDIENTE	<i>ALDH7A1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A	<i>PMP22</i>	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA (ELA/ALS)	<i>SOD1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B	<i>MPZ</i>	ESQUISECEALIA FAMILIAR	<i>EMX2</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1C	<i>LITAF/SIMPLE</i>	GENITOPATELAR, SÍNDROME	<i>KAT6B</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1D	<i>EGR2</i>	GUSHER LIGADO AL CROMOSOMA X, SÍNDROME	<i>POU3F4</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E	<i>PMP22</i>	HARP, SÍNDROME	<i>PANK2</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1F	<i>NEFL</i>	HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA	<i>ATPIA3</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1X (LIGADO AL X)	<i>GJB1</i>	HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR	<i>FLNA</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A1	<i>KIF1B</i>	HIDROCEFALIA DEBIDA A ESTENOSIS CONGÉNITA ACUEDUCTAL LIGADA AL X	<i>SPG1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A2	<i>MFN2</i>	HIPERKPLEXIA-EPILEPSIA	<i>ARHGEF9</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B	<i>RAB7A</i>	HIPERKPLEXIA HEREDITARIA	<i>GLRA1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B1	<i>LMNA</i>	HIPOACUSIA PROFUNDA BILATERAL	<i>OTOF</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B2	<i>MED25</i>	HOLOPROSENCEFALIA	<i>SHH</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2C	<i>TRPV4</i>	JOUBERT, SÍNDROME (JBTS)	<i>JBT53</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2D	<i>GARS</i>	KABUKI, SÍNDROME	<i>MLL2</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2E	<i>NEFL</i>	LESCH-NYHAN, SÍNDROME	<i>HPRT1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2F	<i>HSPB1</i>	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE (SÍNDROME CACH)	<i>EIF2B5</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2H/2K	<i>GDAPI</i>	LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFALICA (SÍNDROME DE VAN DER KNAAP)	<i>MLC1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2I / 2J	<i>MPZ</i>	LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA	<i>CLN1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2L	<i>HSPB8</i>	LISENCEFALIA AISLADA CLASICA	<i>LIS1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3 (SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS)	<i>PMP22</i>	LISENCEFALIA CON GENITALIA AMBIGUA	<i>ARX</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4A	<i>GDAPI</i>	LISENCEFALIA LIGADA AL X	<i>DCX</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B1	<i>MTMR2</i>	LISENCEFALIA TIPO NORMAN-ROBERTS	<i>RELN</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B2	<i>SBF2</i>	MARINESCO-SJOGREN, SÍNDROME	<i>SIL1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4C	<i>SH3TC2</i>	MECKEL, SÍNDROME (MECKEL-GRUBER)	<i>MKS1</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4D	<i>NDRG1</i>	MIASTENICO CONGENITO CON APNEA EPISODICA, SÍNDROME (MIASTENIA INFANTIL FAMILIAR)	<i>CHAT</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4E/1D	<i>EGR2</i>	MIASTENICO CONGENITO CON DÉFICIT DE ACETILCOLINESTERASA, SÍNDROME	<i>COLQ</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4F	<i>PRX</i>	MIASTENICO CONGENITO CON DÉFICIT DE RAPSINA, SÍNDROME	<i>RAPSN</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4H	<i>FGD4</i>	MIASTENICO CONGENITO CON DÉFICIT DE RECEPTORES DE ACETILCOLINA, SÍNDROME	<i>CHRNAE</i>
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4J	<i>FIG4</i>	MIASTENICO CONGENITO DE CINTURAS, SÍNDROME	<i>DOK7</i>
CHARGE, SÍNDROME	<i>CHD7</i>	MIASTENICO CONGENITO DEL CANAL LENTO, SÍNDROME	<i>CHRNAE</i>
COATS, ENFERMEDAD DE	<i>NDP</i>	MIASTENICO CONGENITO DEL CANAL RAPIDO, SÍNDROME	<i>CHRNA1</i>
COCKAYNE TIPO 1, SÍNDROME	<i>ERCC68</i>	MIGRAÑA HEMIPLEJICA HEREDITARIA	<i>FHM1</i>
COCKAYNE TIPO 2, SÍNDROME	<i>ERCC6</i>	MOWAT-WILSON, SÍNDROME	<i>ZFXH1B</i>
COFFIN-LOWRY, SÍNDROME	<i>RSK2</i>	NASU-HAKOLA, ENFERMEDAD DE (OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUISTICA)	<i>DAP12</i>
COHEN, SÍNDROME	<i>COH1</i>		
CONVULSIONES SENSIBLES AL PIRIDOXAL FOSFATO	<i>PNPO</i>		
COREA BENIGNA HEREDITARIA	<i>TITF1</i>		



ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

NEURODEGENERACION ASOCIADA A PANTOTENATO KINASA (ENF. DE HALLERVORDEN-SPATZ)	<i>PANK2</i>	PRADER-WILLI/ANGELMAN, SÍNDROME	<i>UBE3A</i>
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PLA2G6	<i>PLA2G6</i>	PROUD-LEVINE-CARPENTER, SÍNDROME (MICROENCEFALIA-AGENESIA CUERPO CALLOSO)	<i>ARX</i>
NEUROPATÍA ATÁXICA SENSITIVA CON DISARTRIA Y OFTALMOPARESIA (SANDO)	<i>POLG1</i>	RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X	<i>ARX</i>
NEUROPATÍA CONGÉNITA HIPOMIELINIZANTE	<i>MPZ</i>	RETRASO MENTAL LIGADO AL X TIPO SUDAFRICANO (CHRISTIANSON, SÍNDROME)	<i>SLC9A6</i>
NEUROPATÍA TOMACULAR (NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESION)	<i>PMP22</i>	RETRASO MENTAL Y EPILEPSIA LIGADO AL X	<i>CDKL5</i>
NICOLAIDES-BARAITSER, SÍNDROME	<i>SMARCA2</i>	RETRASO MENTAL-ANEUPLOIDIAS 13,18,21,X	<i>13,18,21,X</i>
NIEMANN-PICK TIPO C, ENFERMEDAD DE	<i>NPC1</i>	RETT, SÍNDROME	<i>MECP2</i>
OHDO BLEFAROFIMOSIS VARIANTE SBBYS, SÍNDROME	<i>KAT6B</i>	RUBINSTEIN-TAYBI, SÍNDROME	<i>CREBBP</i>
PARALISIS ESPASTICA HEREDITARIA ASCENDENTE DE APARICION INFANTIL	<i>ALS2</i>	SANDHOFF, ENFERMEDAD DE	<i>HEXB</i>
PARALISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA	<i>TAU</i>	SMITH-LEMLI-OPITZ, SÍNDROME	<i>DHCR7</i>
PARAPLEJIA ESPASTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSOMICO DOMINANTE	<i>SPG4</i>	SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>GJB3</i>
PARAPLEJIA ESPASTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSOMICO RECESIVA	<i>SPG7</i>	SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA AUTOSÓMICA RECESIVA	<i>GJB2</i>
PARAPLEJIA ESPASTICA FAMILIAR DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X	<i>SPG1</i>	SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA DE HERENCIA LIGADA AL X	<i>POU3F4</i>
PARKINSON DOMINANTE CON CUERPOS DE LEWY (PARK1/ PARK4)	<i>SCNA</i>	SOTOS, SÍNDROME	<i>NSD1</i>
PARKINSON JUVENIL RECESIVO (PARK2)	<i>PARK2</i>	TAY-SACHS, ENFERMEDAD DE	<i>HEXA</i>
PARKINSON TIPO 6 (PARK6)	<i>PINK1</i>	TRASTORNOS ESPECTRO AUTISTA (AUTISMO, SÍNDROME DE ASPERGER)	<i>SHANK3</i>
PARKINSON TIPO 7 (PARK7)	<i>DJ1</i>	UNVERRICHT-LUNDBORG, SÍNDROME	<i>EPM1A</i>
PARKINSON TIPO 8 (PARK8)	<i>LRRK2</i>	USHER TIPO 1, SÍNDROME	<i>USH1B</i>
PARTINGTON, SÍNDROME	<i>ARX</i>	USHER TIPO 2, SÍNDROME	<i>USH2A</i>
PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE, ENFERMEDAD DE	<i>GJC2</i>	USHER TIPO 2, SÍNDROME	<i>CLRN1</i>
PELIZAEUS-MERZBACHER, ENFERMEDAD DE	<i>PLP1</i>	WAARDENBURG TIPO 2, SÍNDROME	<i>MITF</i>
PENDRED, SÍNDROME	<i>SLC26A4</i>	WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3, SÍNDROME	<i>PAX3</i>
PICK DEL CEREBRO, ENFERMEDAD DE	<i>TAU</i>	WAARDENBURG-SHAH, VARIANTE NEUROLOGICA TIPO 4, SÍNDROME	<i>SOX10</i>
POLIMICROGIRIA ASIMETRICA	<i>TUBB2B</i>	WEST, SÍNDROME	<i>ARX</i>
POLIMICROGIRIA BILATERAL FRONTOPARIETAL	<i>GPR56</i>	WOLFRAM TIPO 1, SÍNDROME	<i>WFS1</i>
POLIMICROGIRIA BILATERAL PERISILVIANA	<i>SRPX2</i>	WOLFRAM TIPO 2, SÍNDROME	<i>CISD2</i>
POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR (AMILOIDOSIS TIPO 1)	<i>TTR</i>	X FRAGIL, SÍNDROME (FRAX)	<i>FMR1</i>



ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS Y VASCULARES

AFIBRINOGENEMIA	<i>FGA</i>	HIPOFIBRINOGENEMIA	<i>FGB</i>
AFIBRINOGENEMIA	<i>FGB</i>	HIPOFIBRINOGENEMIA	<i>FGG</i>
AFIBRINOGENEMIA	<i>FGG</i>	LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR	<i>FHL PANEL</i>
ALFA TALASEMIA CON RETRASO MENTAL LIGADA AL X	<i>ATRX</i>	MALFORMACIONES GLOMUVENOSAS	<i>GLMN</i>
ALFA-TALASEMIA	<i>HBA1-HBA2</i>	MILROY, SÍNDROME	<i>FLT4</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>DBA1 PANEL</i>	MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR	<i>LMNA</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPL11</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>ACTC1</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPL35A</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>HCM1 PANEL</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPL5</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>HCM2 PANEL</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS10</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>MYBP3</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS17</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>MYH7</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS19</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>MYL2</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS24</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>MYL3</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS26</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>TNNC1</i>
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND	<i>RPS7</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>TNNI3</i>
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO COMPLEMENTACION A)	<i>FANCA</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>TNNI2</i>
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO COMPLEMENTACION C)	<i>FANCC</i>	MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR	<i>TPM1</i>
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO COMPLEMENTACION G)	<i>FANCG</i>	MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO)	<i>DTNA</i>
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO COMPLEMENTACION N)	<i>FANCG</i>	MIXOMA CARDIACO	<i>PRKAR1A</i>
ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGÉNITA TIPO 1	<i>CDAN1</i>	NEUTROPENIA CICLICA	<i>ELA2</i>
ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGÉNITA TIPO 2	<i>SEC23B</i>	NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA DOMINANTE	<i>GF11</i>
ANEMIA FALCIFORME	<i>HBB</i>	NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X	<i>WAS</i>
ANEMIA MEGALOBLASTICA (ENFERMEDAD DE GRÖSBECK-IMERSLUND)	<i>CUBN</i>	NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA (SÍNDROME DE KOSTMANN)	<i>HAX1</i>
ANEMIA MEGALOBLASTICA SENSIBLE A TIAMINA CON DIABETES Y SORDERA NEUROSENSORIAL	<i>SLC19A2</i>	PLAQUETARIO FAMILIAR CON PREDISPOSICION A LEUCEMIA MIELOGENICA AGUDA, SÍNDROME	<i>RUNX1</i>
ANEMIA SIDEROBASTICA	<i>ALAS2</i>	POLICITEMIA SECUNDARIA AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>EPAS1</i>
ANEURISMA AORTICO TORACICO Y DISECCION AORTICA	<i>ACTA2</i>	POLICITEMIA VERA	<i>JAK2</i>
BERNARD-SOULIER, SÍNDROME	<i>GP9</i>	QT-CORTO, SÍNDROME	<i>KCNH2</i>
BETA-TALASEMIA	<i>HBB</i>	QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME (SÍNDROME DE ANDERSEN-TAWIL)	<i>KCNJ2</i>
BRUGADA, SÍNDROME	<i>SCN5A</i>	QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME (SÍNDROME DE ROMANO-WARD)	<i>SCN5A</i>
CADASIL (EXONES 2-6, 11-12,1-19)	<i>NOTCH3</i>	QT-LARGO DE HERENCIA RECESIVA, SÍNDROME (SÍNDROME DE JERVELL Y LANGE-NIELSEN)	<i>KCNQ1</i>
CORAZON IZQUIERDO HIPOPLASICO, SÍNDROME	<i>GJA1</i>	TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINERGICA	<i>RYR2</i>
DEFICIENCIA DE ANTITROMBINA III	<i>SERPINC1</i>	TETRALOGIA DE FALLOT	<i>JAG1</i>
DEFICIENCIA DE PLASMINÓGENO	<i>PLG</i>	TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCÍTICA CONGÉNITA	<i>MPL</i>
DÉFICIT DE FACTOR XI DE COAGULACION	<i>F11</i>	TROMBOCITOPENIA TROMBOTICA PURPURA FAMILIAR	<i>ADAMTS13</i>
DÉFICIT DE FACTOR XII DE COAGULACION	<i>F12</i>	TROMBOCITOSIS ESENCIAL (TROMBOCITEMIA ESENCIAL)	<i>JAK2</i>
DISFIBRINOGENEMIA	<i>FGA</i>	TROMBOCITOSIS FAMILIAR	<i>THPO</i>
DISFIBRINOGENEMIA	<i>FGB</i>	TROMBOFILIA HEREDITARIA	<i>F2</i>
DISFIBRINOGENEMIA	<i>FGG</i>	TROMBOFILIA HEREDITARIA	<i>F5</i>
DISPLASIA ARRITMOGENICA DEL VENTRÍCULO DERECHO	<i>PKP2</i>	TROMBOFILIA HEREDITARIA	<i>MTHFR</i>
ERITROMELALGIA O ERITERMALGIA FAMILIAR	<i>SCN9A</i>	TRONCO ARTERIAL COMUN	<i>KNX2</i>
ESFEROCITOSIS HEREDITARIA	<i>SLC4A1</i>	TRONCO ARTERIAL COMUN	<i>KNX3</i>
HEMATOPOYESIS CICLICA (NEUTROPENIA CICLICA)	<i>ELA2</i>	TRONCO ARTERIAL COMUN	<i>KNX4</i>
HEMOFILIA A	<i>F8</i>	TRONCO ARTERIAL COMUN	<i>KNX5</i>
HEMOFILIA B	<i>F9</i>	TRONCO ARTERIAL COMUN	<i>KNX6</i>
HEMOGLOBINURIA PAROXISTICA NOCTURNA	<i>PIGA</i>	VON WILLEBRAND, ENFERMEDAD DE	<i>VWF</i>
HEMOLITICO UREMICO ATÍPICO, SÍNDROME	<i>CFH</i>	WILLIAMS-BEUREN, SÍNDROME (ESTENOSIS SUPRAVALVULAR AORTICA)	<i>ELN</i>
HIPERALDOSTERONISMO SUPRIMIBLE CON GLUCOCORTICOIDES TIPO 1	<i>CYP11B1/B2</i>	WISKOTT-ALDRICH, SÍNDROME	<i>WAS</i>
HIPEREOSINOFILICO, SÍNDROME	<i>JAK2</i>		
HIPERHOMOCISTEINEMIA	<i>MTHFR</i>		
HIPERTENSION PULMONAR PRIMARIA	<i>BMPR2</i>		
HIPOALDOSTERONISMO HIPERRENINEMICO FAMILIAR	<i>CYP11B2</i>		
HIPOFIBRINOGENEMIA	<i>FGA</i>		



ENFERMEDADES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS

3-M, SÍNDROME	CUL7	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2G (DÉFICIT DE TELETONINA)	TCAP
AARSKOG - FACIODIGITOGENITAL, SÍNDROME	FGD1	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2H (DÉFICIT DE TRIM32)	TRIM32
ACONDROGENESIS TIPO 1B	SLC26A2	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2I (DÉFICIT DE FKRP)	FKRP
ACONDROGENESIS TIPO 2	COL2A1	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2K - RETRASO MENTAL	POMT1
ACONDROPLASIA	FGFR3	DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER	DMD
ANDERSEN-TAWIL, SÍNDROME	KCNJ2	DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 1 LIGADA AL X	EMD
ANTLEY-BIXLER, SÍNDROME	FGFR2	DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 2 Y TIPO 3	LMNA
APERT, SÍNDROME	FGFR2	DISTROFIA MUSCULAR OCULO-FARINGEA	PABPN1
ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA (SÍNDROME DE BEALS - HECHT)	FBN2	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1A MEROSINA DEFICIENTE	LAMA2
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 1	TPM2	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1C	FKRP
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2A (SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON)	MYH3	ENANISMO DE HANHART	HESX1
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2B (SÍNDROME DE SHELDON-HALL)	TNNI2	ENANISMO DE LARON	GHR
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7 (TRISMUS - PSEUDOCAMPTODACTILIA)	MYH8	ENCONDROMATOSIS MÚLTIPLE (SÍNDROME DE OLLIER)	PTHRI
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA (SÍNDROME DE PENA-SHOKER TIPO 1)	RAPSN	ESCLEROSTEOSIS (ENFERMEDAD DE VAN BUCHEM)	SOST
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA	SYNE1	ESTATURA CORTA (TALLA BAJA IDIOPÁTICA)	SHOX
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL LIGADA AL X	UBA1	EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES)	EXT1
ATELOSTEOGENESIS TIPO 2	SLC26A2	EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES)	EXT2
AXENFELD-RIEGER, SÍNDROME (ENFERMEDAD DE RIEGER)	PITX2	FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA	ACVR1
BRAQUIDACTILIA TIPO A1	IHH	FUHRMANN, SÍNDROME	WN77A
BRAQUIDACTILIA TIPO A2 (BRAQUIDACTILIA TIPO MOHR-WRIEDT)	BMPR1B	GREIG, SÍNDROME (CEFALOPOLISINDACTILIA)	GLI3
BRAQUIDACTILIA TIPO B1	ROR2	HETEROPLASIA OSEA PROGRESIVA	GNAS
BRAQUIDACTILIA TIPO B2	NOG	HIPEROSTOSIS CORTICAL GENERALIZADA	LRPS
BRAQUIDACTILIA TIPO C	GDF5	HIPEROSTOSIS ENDOSTEAL CON OSTEOPETROSIS (TIPO WORTH)	LRPS
BRAQUIDACTILIA TIPO D Y TIPO E	HOXD13	HIPOCONDROPLASIA	FGFR3
BRAQUIDACTILIA TIPO E2	PTHLH	HOLT-ORAM, SÍNDROME	TBX5
BRUCKS, SÍNDROME (OSTEOGENESIS IMPERFECTA Y CONTRACTURAS ARTICULARES)	PLOD2	INSENSIBILIDAD A LA HORMONA DEL CRECIMIENTO	GHR
BUSCHKE-OLLENDORFF, SÍNDROME (OSTEOPOIKILOSIOSIS)	LEMD3	JACKSON-WEISS, SÍNDROME	FGFR2
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO JANSEN	PTHRI	JEUNE, SÍNDROME (DISTROFIA TORÁCICA ASFIXIANTE)	IFT80
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO MCKUSICK (HIPOPLASIA CARTILAGO-CABELLO)	RMRP	KENNY-CAFFEY TIPO 1, SÍNDROME	TBCE
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO SCHMID	COL10A1	KLIPPEL-FEIL, SÍNDROME	GDF3
CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X - DOMINANTE (S. CONRAD-HÜNERMANN-HAPPEL)	EBP	KLIPPEL-FEIL, SÍNDROME	GDF6
CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X - RECESIVA	ARSE	KLIPPEL-FEIL, SÍNDROME	PAX1
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 1	PEX7	LARSEN DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME	FLNB
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 2	GNPAT	LARSEN DE HERENCIA RECESIVA, SÍNDROME	CHST3
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 3	AGPS	LERI-WEILL, SÍNDROME	SHOX
CRANEOINOSTOSIS	FGFR1	McARDLE, ENFERMEDAD DE - DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA - GLUCOGENOSIS TIPO 5	PYGM
CRANEOINOSTOSIS CORONAL NO SINDRÓMICA	FGFR3	McCUNE-ALBRIGHT, SÍNDROME	GNAS
CRANEOINOSTOSIS TIPO 2 - BOSTON	MSX2	McLEOD, SÍNDROME	XK
CROUZON CON ACANTOSIS NIGRICANS, SÍNDROME	FGFR3	MELNICK-NEEDLES, SÍNDROME	FLNA
CROUZON, SÍNDROME	FGFR2	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA (MICROCEFALIA VERA)	MCPH1
DENTINOGENESIS IMPERFECTA	DSPP	MIOPATÍA CONGÉNITA DEL NÚCLEO CENTRAL	RYR1
DISOSTOSIS ESPONDILOCOSTAL	DLL3	MIOPATÍA CONGÉNITA MULTICORE CON OFTALMOPLÉJIA EXTERNA (MULTIMINICORE)	SEPN1
DISPLASIA (DISOSTOSIS) CLEIDOCRANEAL	RUNX2	MIOPATÍA CONGÉNITA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRAS	TPM3
DISPLASIA ACROMESOMELICA TIPO MAROTEAUX	NPR2	MIOPATÍA DE ACTINA CONGÉNITA	ACTA1
DISPLASIA CAMPOMELICA	SOX9	MIOPATÍA MIOFIBRILAR	LDB3
DISPLASIA CRANEOFRONTONASAL	EFNB1	MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL CROMOSOMA X (MIOPATÍA CENTRONUCLEAR)	MTM1
DISPLASIA DE KNIEST	COL2A1	MIOPATÍA NEMALINICA	ACTA1
DISPLASIA DE SADDAN	FGFR3	MIOPATÍA TIPO BETHLEM	COL6A1
DISPLASIA DIASTROFICA	SLC26A2	MIOPATÍA TIPO BETHLEM	COL6A2
DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA DOMINANTE	COMP	MIOPATÍA TIPO BETHLEM	COL6A3
DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA RECESIVA	SLC26A2	MIONIA CONGÉNITA (ENFERMEDAD DE THOMSEN/ ENFERMEDAD DE BECKER)	CLCN1
DISPLASIA ESPONDILOEPISEAL	COL2A1	MUENKE, SÍNDROME	FGFR3
DISPLASIA FRONTOMETAFISARIA	FLNA	MÚSCULO-OJO-CEREBRO, ENFERMEDAD	POMGNT1
DISPLASIA TANATOFORICA	FGFR3	NIJMEGEN, SÍNDROME	NBS1
DISTROFIA MIOTONICA DE STEINERT	DMPK	OSTEOARTROPATÍA HIPERTROFICA PRIMARIA (PAQUIDERMOPERIOSTOSIS)	HPGD
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2	CNBP	OSTEODISTROFIA HEREDITARIA DE ALBRIGHT	GNAS
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH	COL6A1	OSTEOGENESIS IMPERFECTA	COL1A1
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH	COL6A2	OSTEOGENESIS IMPERFECTA (AUTOSÓMICA RECESIVA)	COL1A2
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH	COL6A3	OSTEOPATÍA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL LIGADA AL X	LEPRE1
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO FUKUYAMA	FKTN	OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPOS 1-7	FAM123B
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1A (DÉFICIT DE MIOTILINA)	TTID	OSTEOPETROSIS TIPO 2 AUTOSÓMICA DOMINANTE (ENF. DE ALBERS-SCHONBERG)	TCIRG1
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1B (DÉFICIT DE LÁMINAS A/C)	LMNA	OSTEOPOROSIS	CLCN7
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1C (DÉFICIT DE CAVEOLINA-3)	CAV3	OSTEOPOROSIS-PSEUDOGLOMA, SÍNDROME	VDR
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2A (DÉFICIT DE CALPAINA)	CAPN3	OTOPALATODIGITAL, SÍNDROME	LRPS
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2B (DÉFICIT DE DISFERLINA)	DYSF	PALLISTER-HALL, SÍNDROME	FLNA
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2C (DEF. DE GAMMA-SARCOGLICANO)	SGCG	PARALISIS PERIODICA HIPERCALÉMICA (HIPERPOTASEMICA)	GLI3
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2D (DEF. DE ALFA-SARCOGLICANO)	SGCA	PARALISIS PERIODICA HIPOCALÉMICA (HIPOPOTASEMICA)	SCN4A
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2E (DEF. DE BETA-SARCOGLICANO)	SGCB	PARAMIOTONIA CONGÉNITA (VON EULENBURG)	CACNA1S
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2F (DEF. DE DELTA-SARCOGLICANO)	SGCD		SCN4A



ENFERMEDADES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS

PENA-SHOKEIR TIPO 1, SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA)	<i>RAPSN</i>
PFEIFFER, SÍNDROME	<i>FGFR2</i>
PICNODISOSTOSIS	<i>CTSK</i>
POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPOS A/B	<i>GLI3</i>
PSEUDOACONDROPLASIA	<i>COMP</i>
PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO	<i>GNAS</i>
ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, SÍNDROME	<i>WNT5A</i>
ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA, SÍNDROME	<i>ROR2</i>
SAETHRE-CHOTZEN, SÍNDROME	<i>TWIST1</i>
SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1, SÍNDROME	<i>HSPG2</i>
SECKEL, SÍNDROME	<i>ATR</i>
SINDACTILIA TIPO 2 (SINPOLIDACTILIA)	<i>HOXD13</i>
SINOSTOSIS MÚLTIPLE	<i>NOG</i>
SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermia MALIGNA TIPO 1 (SÍNDROME DE KING)	<i>RYR1</i>
SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermia MALIGNA TIPO 5	<i>CACNA1S</i>
TREACHER COLLINS, SÍNDROME	<i>TCOF1</i>
VAN DER WOUDEUSHER TIPO 1/PTERIGIUM POPLÍTEO, SÍNDROME	<i>IRF6</i>
WALKER-WALBURG, SÍNDROME	<i>POMT1</i>
WEILL MARCHESANI, SÍNDROME	<i>ADAMTS10</i>

ENFERMEDADES RESPIRATORIAS

DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA (SÍNDROME DE KARTAGENER)
ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL (DÉFICIT DE SURFACTANTE PULMONAR)
FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA
FIBROSIS QUÍSTICA
HIPOVENTILACION CENTRAL CONGÉNITA/ONDINE, SÍNDROME
LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS
LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS

DNAH5
SFTPB
TERT
CFTR
PHOX2B
TSC1
TSC2

ENFERMEDADES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

ACERULOPLASMINEMIA	CP	GALACTOSEMIA TIPO 1 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA URIDILTRANSFERASA)	GALT
ACIDEMIA ISOVALERICA (DÉFICIT DE ISOVALERIL-COA DESHIDROGENASA)	IVD	GALACTOSEMIA TIPO 2 (DEFICIENCIA DE GALACTOQUINASA)	GALK1
ACIDEMIA METILMALONICA CON HOMOCISTINURIA	MMACHC	GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA EPIMERASA)	GALE
ACIDEMIA METILMALONICA VIT. B12 RESISTENTE	MUT	GANGLIOSIDOSIS GM1	GLB1
ACIDEMIA METILMALONICA VIT. B12 SENSIBLE	MMAA	GANGLIOSIDOSIS GM2	HEXA
ACIDEMIA PROPIONICA	PCCA	GILBERT, SÍNDROME	UGT1A1
ACIDURIA GLUTARICA TIPO 1	GCDH	GLUCOGENOSIS TIPO 0	GYS2
ACIDURIA OROTICA HEREDITARIA	UMPS	GLUCOGENOSIS TIPO 1A	G6PC
ACRODERMATITIS ENTEROPATICA	SLC39A4	GLUCOGENOSIS TIPO 1B	SLC37A4
AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X	BTX	GLUCOGENOSIS TIPO 2 – ENFERMEDAD DE POMPE	GAA
ALCAPTONURIA	HGD	GLUCOGENOSIS TIPO 2B – ENFERMEDAD DE DANON	LAMP2
BASSEN-KORNZWEIG, SÍNDROME /ABETALIPOPROTEINEMIA/ ACANTOCITOSIS	MTTP	GLUCOGENOSIS TIPO 3	AGL
CITRULINEMIA TIPO 1	ASS1	GLUCOGENOSIS TIPO 4	GBE1
CITRULINEMIA TIPO 2	SLC25A13	GLUCOGENOSIS TIPO 5	PYGM
COPROPORFIRIA HEREDITARIA	CPOX	GLUCOGENOSIS TIPO 6	PYGL
CRIGLER-NAJJAR, SÍNDROME	UGT1A1	GLUCOGENOSIS TIPO 7	PFKM
CUERNO OCCIPITAL, SÍNDROME	ATP7A	GLUCOGENOSIS TIPO 9A	PHKA2
DEFICIENCIA COMBINADA DE HORMONAS HIPOFISARIAS	POU1F1	GLUCOGENOSIS TIPO 9B	PHKB
DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEINA C	PROC	GLUCOGENOSIS TIPO 9C	PHKG2
DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEINA S	PROS1	GLUCOGENOSIS TIPO 9D	PHKA1
DEFICIENCIA DE ACETOACETIL-COA TIOLASA (DÉFICIT DE BETA-CETOTIOLASA)	ACAT1	GRANULOMATOSA CRÓNICA LIGADA AL X, ENFERMEDAD	CYBB
DEFICIENCIA ACIL-COENZIMA A DESHIDROGENASA CADENA MEDIA	ACADM	GRANULOMATOSA CRÓNICA RECESIVA, ENFERMEDAD	CYBA
DEFICIENCIA DE ALDOSTERONA	CYP11B2	HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA	HFE
DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEINA C2	APOC2	HEMOCROMATOSIS TIPO 3	TFR2
DEFICIENCIA DE BUTIRILCOLINESTERASA	BCHE	HEMOCROMATOSIS TIPO 4	SLC40A1
DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA	G6PD	HIPER IgD, SÍNDROME (ACIDURIA MEVALONICA)	MVK
DEFICIENCIA DE GLUT-1, SÍNDROME	SLC2A1	HIPER IgE AUTOSOMICO DOMINANTE/JOB, SÍNDROME	STAT3
DEFICIENCIA DE GTP CICLOHIDROLASA 1	GCH1	HIPER IgE AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME	DOCK8
DEFICIENCIA DE HMG-CoA LIASA	HMGCL	HIPER IgM TIPO 1 (LIGADO AL CROMOSOMA X), SÍNDROME	CD40LG
DEFICIENCIA DE HMG-CoA SINTASA	HMGCS2	HIPER IgM TIPO 2 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME	AICDA
DEFICIENCIA DE PURINA-NUCLEOSIDO FOSFORILASA	PNP	HIPER IgM TIPO 3 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME	CD40
DEFICIENCIA DE QUITOTRIOSIDASA	CHIT1	HIPER IgM TIPO 5 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME	UNG
DEFICIENCIA DEL FACTOR VII (HIPOPROCONVERTINEMIA)	F7	HIPERCALCEMIA HIPOCALCIURICA FAMILIAR	CASR
DÉFICIT DE 17 ALFA HIDROXILASA	CYP17A1	HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR	LDLR
DÉFICIT DE 17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA (PSEUDOHERMAFRODITISMO)	HSD17B3	HIPERFERRITINEMIA HEREDITARIA CON CATARATAS CONGÉNITAS	FTL
DÉFICIT DE 3 BETA HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA	HSD3B2	HIPERGLICINEMIA NO CETOSICA	GLDC
DÉFICIT DE 3 HIDROXIACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD)	HADHA	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1	LPL
DÉFICIT DE 5 ALFA REDUCTASA (PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO)	SRD5A2	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 3	APOE
DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA	SERPINA	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 4	LIPI
DÉFICIT DE AROMATASA	CYP19A1	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 5	APOA5
DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS)	BTX	HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 1	AGXT
DÉFICIT DE CARNITINA ACILCARNITINA TRANSLOCASA	SLC25A20	HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 2 (DÉFICIT DE D-GLICERATO DESHIDROGENASA)	GRHPR
DÉFICIT DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA	CPT1A	HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 3	HOGA1
DÉFICIT DE CREATININA	GAMT	HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 11 BETA-HIDROXILASA)	CYP11B1
DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BIFOSFATASA	FBP1	HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA)	CYP21A2
DÉFICIT DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA	HLCS	HIPERTENSION DE APARICION TEMPRANA	NR3C2
DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO (ENANISMO HIPOFISARIO)	GH1	HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	APOA5
DÉFICIT DE ISOBUTIRIL-CoA DESHIDROGENASA	ACAD8	HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	APOC2
DÉFICIT DE MCAD (ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA)	ACADM	HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	GPIHBP1
DÉFICIT DE MIOADENILATO DESAMINASA	AMPD1	HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	LIPI
DÉFICIT DE ORNITINA CARBAMIL TRANSFERASA LIGADA AL X	OTC	HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	LMF1
DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA	PDHA1	HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR	LPL
DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA FOSFATASA	PDP1	HIPOCALCEMIA (AUTOSOMICO DOMINANTE)	APOB
DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS	HLCS	HIPOFOSFATEMIA (RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO FAMILIAR)	CASR
DÉFICIT PRIMARIO DE CARNITINA	SLC22A5	HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINEMICA FAMILIAR (HIPERINSULINISMO FAMILIAR)	PHEX
DESORDENES CONGENITOS DE LA GLICOSILACION	PMM2	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO	ABCC8
DIABETES MELLITUS INSULINA RESISTENTE	INSR	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO (DE KALLMANN)	GNRHR
DIABETES MELLITUS NEONATAL	ABCC8	HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA	KAL1
DIABETES MODY TIPO 1	HNF4A	HIPOPLASIA TIROIDEA/ATIREOSIS/DISGENESIA TIROIDEA	DAX1
DIABETES MODY TIPO 2	GCK	HIPOTIROIDISMO CONGENITO	FOXE1
DIABETES MODY TIPO 3	HNF1A	HOMOCISTINURIA	TPO
DIABETES MODY TIPO 4	PDX1	IMINOGLICINURIA/HIPERGLICINURIA	CBS
DIABETES MODY TIPO 5	HNF1B	INSENSIBILIDAD A LOS ANDROGENOS, SÍNDROME	SLC36A2
DIABETES MODY TIPO 6	NEUROD1	INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA, FRUCTOSEMIA	AR
DIARREA CONGÉNITA CLORADA	SLC26A3	INTOLERANCIA A LA LACTOSA - DÉFICIT CONGENITO DE LACTASA	ALDOB
DONOHUE, SÍNDROME (LEPRECHAUNISMO)	INSR	KALLMANN TIPO 1, SÍNDROME	LCT
FABRY (DÉFICIT DE ALFA GALACTOSIDASA), ENFERMEDAD DE	GLA	KALLMANN TIPO 2, SÍNDROME	KAL1
FENILCETONURIA	PAH		KAL2

ENFERMEDADES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

KALLMANN TIPO 3, SÍNDROME	<i>PROKR2</i>	OBESIDAD MÓRBIDA	<i>MC4R</i>
KALLMANN TIPO 4, SÍNDROME	<i>PROK2</i>	PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA	<i>CTRC</i>
KALLMANN TIPO 5, SÍNDROME	<i>CHD7</i>	PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA	<i>PRSS1</i>
KALLMANN TIPO 6, SÍNDROME	<i>FGF8</i>	PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA	<i>SPINK1</i>
KRABBE, ENFERMEDAD DE	<i>GALC</i>	POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1, SÍNDROME	<i>AIRE</i>
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (DÉFICIT ARILSULFATASA A)	<i>ARSA</i>	PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE	<i>HMBS</i>
LIPOGRAULOMATOSIS DE FARBER	<i>ASAHI</i>	PORFIRIA VARIEGATA	<i>PPOX</i>
MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA	<i>SLC5A1</i>	PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA	<i>FECH</i>
MENKES, ENFERMEDAD DE	<i>ATP7A</i>	RABSON-MENDENHALL, SÍNDROME	<i>INSR</i>
METILCROTONILGLICINURIA (DÉFICIT DE 3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA)	<i>MCCC1</i>	REIFENSTEIN, SÍNDROME	<i>AR</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1 Y 5 (SÍNDROME DE HURLER / SCHEIE)	<i>IDUA</i>	RESISTENCIA A LA HORMONA TIROIDEA	<i>THRB</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2 (SÍNDROME DE HUNTER)	<i>IDS</i>	RETRASO EN EL CRECIMIENTO POR RESISTENCIA AL FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO TIPO 1	<i>IGF1R</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO A)	<i>SGSH</i>	RUBIN-JOHNSON, SÍNDROME	<i>ABCC2</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO B)	<i>NAGLU</i>	SHWACHMAN-DIAMOND, SÍNDROME	<i>SBDS</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO C)	<i>HGSNAT</i>	TIROSINEMIA	<i>FAH</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO D)	<i>GNS</i>	TRIMETILAMINURIA (SÍNDROME DEL OLOR A PESCADO)	<i>FM03</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO A)	<i>GALNS</i>	TRIPLE-A, SÍNDROME	<i>AAA5</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO B)	<i>GLB1</i>	WOLMAN, ENFERMEDAD DE	<i>LIPA</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6 (SÍNDROME DE MAROTEAUX - LAMY)	<i>ARSB</i>	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA	<i>CYP27A1</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7 (SÍNDROME DE SLV)	<i>GUSB</i>	ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX2</i>
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 9	<i>HYAL1</i>	ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX1</i>
NESIDIOBLASTOSIS	<i>KCNJ11</i>	ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX10</i>
NEUROFERRITINOPATÍA	<i>FTL</i>	ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX12</i>
OBESIDAD MONOGENICA POR ANOMALÍAS EN LA VÍA LEPTINA-MELANOCORTINA	<i>LEPR</i>	ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX26</i>
		ZELLWEGER, SÍNDROME	<i>PEX6</i>

CROHN (SUSCEPTIBILIDAD), ENFERMEDAD DE
DISPLASIA EPITELIAL INTESTINAL
HIRSCHSPRUNG, ENFERMEDAD DE

NOD2
EPCAM
RET





ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS

ADENOCARCINOMA DE PULMÓN	<i>BRAF</i>	LEUCEMIA NEUTROFÍLICA	<i>JAK2</i>
ADENOMA HEPÁTICO	<i>HNF1A</i>	LI-FRAUMENI TIPO 2, SÍNDROME	<i>CHEK2</i>
ADENOMA HIPOFISARIO FAMILIAR	<i>AIP</i>	LI-FRAUMENI, SÍNDROME	<i>TP53</i>
BANNAYAN-MYHRE-RILEY-RUVALCAVA-SMITH-ZONANA, SÍNDROME	<i>PTEN</i>	LINFOMA DE TIPO NO-HODGKIN	<i>BRAF</i>
BIRT-HOGG-DUBE, SÍNDROME	<i>FLCN</i>	LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE, SÍNDROME	<i>FAS</i>
CÁNCER COLORRECTAL	<i>BRAF-KRAS</i>	LINFOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X, SÍNDROME (ENFERMEDAD DE DUNCAN)	<i>SH2D1A</i>
CÁNCER DE COLON FAMILIAR NO POLIPOSICO (SÍNDROME DE LYNCH)	<i>MLH1</i>	MELANOMA	<i>MC1R</i>
CÁNCER DE ESTÓMAGO	<i>KRAS</i>	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM2)	<i>CDKN2A</i>
CÁNCER DE MAMA	<i>PALB2</i>	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM3)	<i>CDK4</i>
CÁNCER DE MAMA Y OVARIO	<i>BRCA1</i>	MELANOMA SOMÁTICO MALIGNO	<i>BRAF</i>
CÁNCER DE MAMA Y OVARIO	<i>BRCA2</i>	MELANOMA-ASTROCITOMA MALIGNO	<i>CDKN2A</i>
CÁNCER DE PROSTATA	<i>CHEK2</i>	METAPLASIA MIELOIDE CON MIELOFIBROSIS	<i>JAK2</i>
CÁNCER DE PULMÓN DE CELULAS ESCAMOSAS	<i>KRAS</i>	MIXOMA CARDÍACO	<i>PRKAR1A</i>
CÁNCER DE PULMÓN TIPO NSCL	<i>BRAF</i>	NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 1 (MEN1)	<i>MEN1</i>
CÁNCER DE VÉJIGA	<i>KRAS</i>	NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 2 (MEN2)	<i>RET</i>
CÁNCER GÁSTRICO FAMILIAR DIFUSO	<i>CDH1</i>	NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 4 (MEN4)	<i>CDKN2B</i>
CARCINOMA ADRENOCORTICAL PEDIÁTRICO	<i>TP53</i>	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1	<i>NF1</i>
CARCINOMA DE CELULAS RENALES TIPO 1	<i>VHL</i>	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2	<i>NF2</i>
CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES	<i>RET</i>	OLIGODENDROGLIOMA	<i>PTEN</i>
CARCINOMA PANCREÁTICO	<i>KRAS</i>	OSTEOCONDROMA	<i>EXT1</i>
CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES	<i>BRAF</i>	OSTEOSARCOMA	<i>TP53</i>
CARCINOMA RENAL PAPILAR HEREDITARIO	<i>MET</i>	PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR	<i>SDHB</i>
COWDEN, ENFERMEDAD DE	<i>PTEN</i>	PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR	<i>SDHC</i>
DIGEORGE, SÍNDROME	<i>22q11.2</i>	PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR	<i>SDHD</i>
FEOCROMOCITOMA	<i>VHL</i>	PEUTZ-JEGHERS, SÍNDROME	<i>STK11</i>
HEMANGIOMA CEREBELAR	<i>VHL</i>	POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (FAP)	<i>APC</i>
HIPERPARATIROIDISMO-TUMOR DE MANDÍBULA, SÍNDROME	<i>CDC73</i>	POLIPOSIS JUVENIL, SÍNDROME	<i>BMPR1A</i>
INESTABILIDAD GENÉTICA	<i>STR5</i>	POLIPOSIS JUVENIL, SÍNDROME	<i>SMAD4</i>
LEIOMIOMATOSIS Y CÁNCER DE CELULAS RENALES	<i>FH</i>	POLIPOSIS MÚLTIPLE	<i>MYH</i>
LEUCEMIA CRÓNICA MIELOMONOCÍTICA	<i>JAK2</i>	RETINOBLASTOMA	<i>RB1</i>
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA	<i>NPM1</i>	TUMOR DE WILMS (NEFROBLASTOMA)	<i>WT1</i>
LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL	<i>PTPN11</i>	VON HIPPEL-LINDAUUSHER TIPO 1, SÍNDROME	<i>VHL</i>



ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS

ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF	<i>ATP2A2</i>	ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA	<i>KRT1</i>
ADULT - ACRO-DERMATO-UNGUEAL-LACRIMAL-DENTAL, SÍNDROME	<i>TP63</i>	ICTIOSIS FOLICULAR CON ATRQUIA Y FOTOFobia	<i>MBTPS2</i>
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)	<i>OCA2</i>	ICTIOSIS LAMELAR TIPO 1	<i>TGM1</i>
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)	<i>SLC45A2</i>	ICTIOSIS LAMELAR TIPO 2	<i>ABCA12</i>
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)	<i>TYR</i>	ICTIOSIS LAMELAR TIPO 3	<i>CYP4F22</i>
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)	<i>TYRP1</i>	ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X	<i>STS</i>
ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES	<i>HR</i>	ICTIOSIS VULGARIS (SIMPLEX)	<i>FLG</i>
CLOUSTON, SÍNDROME	<i>GJB6</i>	INCONTINENTIA PIGMENTI	<i>IKBK</i>
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA DE TIPO 1	<i>EFEMP2</i>	KINDLER, SÍNDROME	<i>FERMT1</i>
DARIER-WHITE, ENFERMEDAD DE	<i>ATP2A2</i>	MANOS Y PIES HENDIDOS, SÍNDROME	<i>TP63</i>
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDROTICA	<i>GJB6</i>	MASTOCITOSIS SISTEMICA	<i>KIT</i>
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDROTICA (ANHIDROTICA)	<i>EDA</i>	MUCKLE-WELLS, SÍNDROME	<i>NLRP3</i>
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDROTICA (ANHIDROTICA)	<i>EDAR</i>	NETHERTON, SÍNDROME	<i>SPINK5</i>
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDROTICA (ANHIDROTICA)	<i>EDARDD</i>	PAQUIONQUIA CONGÉNITA TIPO 1 (FORMA JADASSOHN-LEWANDOWSKY)	<i>KRT6A</i>
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDROTICA CON DEFICIENCIA INMUNE	<i>IKBK</i>	PAQUIONQUIA CONGÉNITA TIPO 2 (FORMA JACKSON-LAWLER)	<i>KRT6B</i>
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>TINF2</i>	PIEBALDISMO	<i>KIT</i>
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA	<i>NOP10</i>	PITT-HOPKINS, SÍNDROME	<i>TCF4</i>
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL X	<i>DKC1</i>	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (PXE)	<i>ABCC6</i>
EEC - ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA Y HENDIDURA, SÍNDROME	<i>TP63</i>	QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA	<i>GJB2</i>
EPIDERMOLISIS BULLOSA CON ATRESIA PILORICA	<i>ITGB4</i>	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR CON SORDERA	<i>GJB2</i>
EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTROFICA/PRURIGINOSA	<i>COL7A1</i>	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA	<i>KRT9</i>
EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX/WEBER-COCKAYNE/DOWLING-MEARA/KOEBNER	<i>KRT5</i>	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA	<i>KRT16</i>
ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA BULLOSA	<i>KRT1</i>	RAPP-HODGKIN, SÍNDROME	<i>TP63</i>
ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO BULLOSA	<i>TGM1</i>	SJOGREN-LARSSON, SÍNDROME	<i>ALDH3A2</i>
ERITROQUERATODERMIA PROGRESIVA Y SIMETRICA DE GOTTRON	<i>LOR</i>	TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA (SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER)	<i>ACVRL1</i>
ERITROQUERATODERMIA VARIABLE DE MENDES DA COSTA	<i>GJB3</i>	TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA (SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER)	<i>ENG</i>
HAY-WELLS, SÍNDROME	<i>TP63</i>	TRICOTIDISTROFIA TIPO D (SÍNDROME BIDS)	<i>C7ORF11</i>
HERMANSKY-PUDLAK, SÍNDROME	<i>HPS1</i>	TRICOTIDISTROFIA TIPO F (SÍNDROME PIBIDS)	<i>ERCC2</i>
ICTIOSIS BULLOSA DE SIEMENS	<i>KRT2</i>	VOHWINKELUSHER TIPO 1, SÍNDROME	<i>GJB2</i>
ICTIOSIS CONGÉNITA TIPO FETO ARLEQUIN	<i>ABCA12</i>	XERODERMA PIGMENTOSUM	<i>XPA</i>



ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS

ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 (EDEMA DE QUINCKE)	<i>C1NH</i>	INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) SENSIBLE A RADIACIÓN IONIZANTE (T- B- NK+)	<i>DCLRE1C</i>
ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO III	<i>F12</i>	INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CELULAS B	<i>CD19</i>
DÉFICIT DEL COMPLEMENTO C3	<i>C3</i>	INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CELULAS T	<i>MS4A1</i>
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) - DÉFICIT ADENOSIN-DESAMINASA (T- B- NK-)	<i>ADA</i>	INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DÉFICIT DE TNFR	<i>TNFRSF13B</i>
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK-)	<i>JAK3</i>	INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 1 (SÍNDROME DEL LINFOCITO DESNUDO TIPO 1)	<i>TAP1</i>
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK+)	<i>RAG1- RAG2</i>	INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 2 (SÍNDROME DEL LINFOCITO DESNUDO TIPO 2)	<i>CIITA</i>
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B+ NK+)	<i>CD3D</i>	MONOCITOPENIA CON SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES (SÍNDROME MonoMAC)	<i>GATA2</i>
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) LIGADA AL CROMOSOMA X (T- B+ NK-)	<i>IL2RG</i>		



ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS SISTÉMICAS

AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRÍO, SÍNDROME (URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO)	<i>NLRP3</i>
FIEBRE MEDITERRANEA FAMILIAR	<i>MEFV</i>
FIEBRE PERIÓDICA ASOCIADA A TNF-ALFA, SÍNDROME (TRAPS)	<i>TNFRSF1A</i>
PAPA, SÍNDROME (ARTRITIS PIOGENA ESTERIL, PIODERMA GANGRENOSO Y ACNÉ)	<i>PSTPIP1</i>

ENFERMEDADES RENALES Y TUBULOPATÍAS

ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>SLC4A1</i>	LOWE, SÍNDROME	<i>OCRL</i>
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA RECESIVA	<i>ATP6V0A4</i>	NAIL-PATELLA, SÍNDROME (SÍNDROME UNA-ROTULA)	<i>LMX1B</i>
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL CON SORDERA	<i>ATP6V1A1</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 1	<i>NPHP1</i>
ACIDOSIS TUBULAR RENAL PROXIMAL	<i>SLC4A4</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 2 (INFANTIL)	<i>NPHP2</i>
AGENESIA RENAL BILATERAL	<i>RET</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 3 (ADOLESCENTE)	<i>NPHP3</i>
ALPORT, SÍNDROME	<i>COL4A5</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 4 (JUVENIL)	<i>NPHP4</i>
BARDET-BIEDL, SÍNDROME	<i>BBS1</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 5	<i>NPHP5</i>
BARTTER CLÁSICO TIPO 3, SÍNDROME	<i>CLCNKB</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 6	<i>NPHP6</i>
BARTTER NEONATAL CON SORDERA TIPO 4, SÍNDROME	<i>BSND</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 7	<i>GLIS2</i>
BARTTER NEONATAL TIPO 1, SÍNDROME	<i>SLC12A1</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 8	<i>RPGRIP1L</i>
BARTTER NEONATAL TIPO 2, SÍNDROME	<i>KCNJ1</i>	NEFRONOPTISIS TIPO 9	<i>NEK8</i>
CISTINOSIS	<i>CTNS</i>	NEFROPATÍA HIPERURICÉMICA FAMILIAR JUVENIL	<i>UMOD</i>
CISTINURIA	<i>RBAT</i>	NEFROTICO CON ESCLEROSIS MESANGIAL DIFUSA, SÍNDROME	<i>PLCE1</i>
COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA	<i>FIC1</i>	NEFROTICO CONGÉNITO/OCULO RENAL/PIERSON, SÍNDROME	<i>LAMB2</i>
COLESTASIS INTRAHEPÁTICA NEONATAL (CON DÉFICIT DE CITRINA)	<i>SLC25A13</i>	NEFROTICO DE APARICIÓN TEMPRANA, SÍNDROME	<i>WT1</i>
DENT, SÍNDROME/ NEFROLITIASIS HIPERCALCIÚRICA/ UROLITIASIS FAMILIAR	<i>CLCN5</i>	NEFROTICO, SÍNDROME	<i>NPHS1</i>
DIABETES INSÍPIDA NEFROGENICA AUTOSOMICO RECESIVO	<i>AQP2</i>	OSTEOPETROSIS ASOCIADA A ACIDOSIS TUBULAR RENAL	<i>CA2</i>
DIABETES INSÍPIDA NEFROGENICA LIGADA AL X	<i>AVPR2</i>	POLIQUISTICA HEPÁTICA, ENFERMEDAD	<i>PRKCSH</i>
DISGENESIA TUBULAR RENAL	<i>AGT</i>	POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>PKD1</i>
FANCONI DE ORIGEN MITOCONDRIAL, SÍNDROME	<i>COX III-COX IV</i>	POLIQUISTOSIS RENAL RECESIVA INFANTIL	<i>PKHD1</i>
FANCONI-BICKEL, SÍNDROME	<i>SLC2A2</i>	PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO GENERALIZADO TIPO 1 (HERENCIA RECESIVA)	<i>SCNN1A</i>
GITELMAN, SÍNDROME	<i>SLC12A3</i>	PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO RENAL TIPO 1 (HERENCIA DOMINANTE)	<i>NR3C2</i>
HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA	<i>CFH</i>	PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO TIPO 2 - SÍNDROME DE GORDON (HERENCIA DOMINANTE)	<i>WNK4</i>
HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA	<i>COL4A3</i>	QUISTICA MEDULAR TIPO 2, ENFERMEDAD (MCKD2)	<i>UMOD</i>
HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE (CON HIPOCALCIURIA)	<i>FXR2</i>	RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR	<i>PHEX</i>
HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE TIPO GLAUDEMANS	<i>KCNAT</i>	RENAL COLOBOMA, SÍNDROME	<i>PAX2</i>
HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA (INTESTINAL)	<i>TRPM6</i>	SENIOR-LOKEN TIPO 1, SÍNDROME	<i>NPHP1</i>
HIPOMAGNESEMIA CON NORMOCALCIURIA	<i>CLDN16</i>	SENIOR-LOKEN TIPO 4, SÍNDROME	<i>NPHP4</i>
HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR CON HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS	<i>CLDN16</i>	SENIOR-LOKEN TIPO 5, SÍNDROME	<i>NPHP5</i>
LIDDLE, SÍNDROME (PSEUDOTALDOSTERONISMO)	<i>SCNN1B</i>	SENIOR-LOKEN TIPO 6, SÍNDROME	<i>NPHP6</i>
		TROMBOCITOPENIA TROMBOTICA PURPURA FAMILIAR	<i>ADAMTS13</i>

ENFERMEDADES REPRODUCTIVAS Y UROGENITALES

DISGENESIA GONADAL	<i>SRY</i>
FALLO OVARICO PREMATURO	<i>BMP15</i>
HIPOSPADIAS FAMILIAR	<i>MAMLD1</i>
INFERTILIDAD MASCULINA DE CAUSA DESCONOCIDA	<i>F2-F5-MTHFR</i>
INFERTILIDAD MASCULINA DE CAUSA DESCONOCIDA	<i>F2</i>
INFERTILIDAD MASCULINA DE CAUSA DESCONOCIDA	<i>F5</i>
INFERTILIDAD MASCULINA DE CAUSA DESCONOCIDA	<i>MTHFR</i>
INFERTILIDAD MASCULINA: AUSENCIA BILATERAL CONGÉNITA CONDUCTO DEFERENTE (CBAVD)	<i>CFTR</i>
INFERTILIDAD MASCULINA: AZOOSPERMIA Y OLIGOSPERMIA	<i>AZFα, AZFβ, AZFγ, SRY</i>



ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS

ACROMATOPSIA	<i>CNGB3</i>	GLAUCOMA JUVENIL	<i>CYP1B1</i>
ALBINISMO OCULAR LIGADO AL CROMOSOMA X	<i>GPR143</i>	GLAUCOMA POR EXFOLIACIÓN	<i>LOXL1</i>
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)	<i>TYR</i>	INCREMENTO DE CONOS S, SÍNDROME (ENFERMEDAD DE GOLDMANN-FAVRE)	<i>NR2E3</i>
AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER	<i>GUCY2D</i>	MEGALOCORNEA-ESFEROFAQUIA-GLAUCOMA SECUNDARIO	<i>LTBP2</i>
ANOFTALMIA/MICROFTALMIA	<i>SOX2</i>	NEUROPATÍA OPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)	<i>MT-ND</i>
ATROFIA OPTICA TIPO 1	<i>OPA1</i>	NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)	<i>MTATP6</i>
ATROFIA OPTICA TIPO 3 (ATROFIA OPTICA Y CATARATAS)	<i>OPA3</i>	NORRIE, ENFERMEDAD DE	<i>NDP</i>
ATROFIA OPTICA TIPO 7 (AUTOSÓMICA RECESIVA)	<i>OPA7</i>	OCULAR DE LA ISLA DE ÅLAND, ENFERMEDAD (SÍNDROME DE FORSIUS-ERIKSSON)	<i>CACNA1F</i>
BEST (DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME DE BEST), ENFERMEDAD DE	<i>BEST1</i>	OFTALMOPLÉJIA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)	<i>22 MTDNA - tRNA</i>
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA DOMINANTE	<i>RHO</i>	OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)	<i>POLG1</i>
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA RECESIVA	<i>TRPM1</i>	PETERS PLUS, SÍNDROME	<i>B3GALT1</i>
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA LIGADA AL X	<i>NYX</i>	QUERATOCONO	<i>VSX1</i>
COROIDEEMIA	<i>CHM</i>	RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS	<i>RLBP1</i>
DISTROFIA CORNEAL	<i>BIGH3</i>	RETINOBLASTOMA	<i>RB1</i>
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA DOMINANTE	<i>CRX</i>	RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>RP4</i>
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA RECESIVA	<i>ABCA4</i>	RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA	<i>RP25</i>
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES LIGADA AL X	<i>RPGR-ORF15</i>	RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X	<i>RP3</i>
DISTROFIA MACULAR CORNEAL	<i>CHST6</i>	RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X	<i>XLRS1</i>
DISTROFIA PSEUDOINFLAMATORIA DE SORSBY	<i>TIMP3</i>	STARGARDT TIPO 1, ENFERMEDAD DE (FUNDUS FLAVIMACULATUS)	<i>ABCA4</i>
DISTROFIAFOVEOMACULAR VITELIFORME	<i>BEST1</i>	STARGARDT TIPO 3, ENFERMEDAD DE	<i>ELOVL4</i>
FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 1 (CFEOM1)	<i>KIF21A</i>	STARGARDT TIPO 4, ENFERMEDAD DE	<i>PROM1</i>
FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 2 (CFEOM2)	<i>PHOX2A</i>	STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, SÍNDROME	<i>COL2A1</i>
FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 3 (CFEOM3)	<i>TUBB3</i>	STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA, SÍNDROME	<i>COL9A1</i>
FUNDUS ALBIPUNCTATUS	<i>RDH5</i>	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE	<i>FZD4</i>
GLAUCOMA CONGENITO	<i>CYP1B1</i>	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X	<i>NDP</i>
GLAUCOMA CONGENITO PRIMARIO	<i>CYP1B1</i>	WAGNER, SÍNDROME	<i>VCAN</i>
GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO	<i>MYOC</i>		

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

CARDIOMIOPATÍA MITOCONDRIAL

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 1 MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 2 MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 3 MITOCONDRIAL (UBIQUINONA-CITOCROMO C REDUCTASA)

KEARNS-SAYRE, SÍNDROME

LEIGH DE HERENCIA MATERNA, SÍNDROME (MITOCONDRIAL)

LEIGH, SÍNDROME/DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA (GENES NUCLEARES)

MELAS, SÍNDROME (MITOCONDRIAL)

MERRF, SÍNDROME (MITOCONDRIAL)

NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)

NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)

OFTALMOPLÉJIA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)

OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)

SORDERA HEREDITARIA MATERNA

C3254G, A3260G, C3303T

MT-C1

SDHA

MT-C3

MLPA MTDNA

MTATP6

SURF1

MTTL1

MTTK

G11778A, T14484C, G3460A

MTATP6

A3243G, T3250C, G3316A

MLPA MTDNA

MTRNR1



ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS

ALAGILLE, SÍNDROME
ALSTROM, SÍNDROME
AMILOIDOSIS
BECKWITH-WIEDEMANN, SÍNDROME
BOF - BRANQUIO-OCULO-FACIAL, SÍNDROME
BOR - BRANQUIO-OTO-RENAL, SÍNDROME
BPES - BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS-EPICANTO INVERSO, SÍNDROME
CARDIOFACIOCUTANEO, SÍNDROME
CARNEY TIPO 1, SÍNDROME
CORNELIA DE LANGE, SÍNDROME
COSTELLO, SÍNDROME
DENYS-DRASH, SÍNDROME
EHLERS-DANLOS CLASICO (TIPOS 1 y 2), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIOSIS (TIPO 6), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO DERMATOSPARAXIS (TIPO 7C), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO DISPLASICO ESPONDILOQUEIRAL, SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO HIPERMOVIL TIPO 3, SÍNDROME (HIPERMOVILIDAD ARTICULAR)
EHLERS-DANLOS TIPO PROGEROIDE, SÍNDROME
EHLERS-DANLOS VASCULAR (TIPO 4), SÍNDROME
ESCLEROSIS TUBEROSA
FIBROSIS QUÍSTICA (MUCOVISCIDOSIS)
FRASER, SÍNDROME
FRASIER, SÍNDROME
GAUCHER, ENFERMEDAD DE

JAG1
ALMS1
TTR
KCNQ1OT1
TFAP2A
EYA1
FOX12
BRAF
PRKAR1A
NIPBL
HRAS
WT1
COL5A1
COL1A1
COL1A2
PLOD1
ADAMTS2
SLC39A13
TNXB

B4GALT7
COL3A1
TSC1
CFTR
FRAS1
WT1
GBA

IPEX, SÍNDROME
JOHANSON-BLIZZARD, SÍNDROME
LEOPARD, SÍNDROME
LINFEDEMA-DISTQUIASIS, SÍNDROME
LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA CON DISTROFIA MUSCULAR
LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA DE BERARDINELLI-SEIP
LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL
LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA (SÍNDROME DE BARRAQUER-SIMONS)
MALFORMACIÓN CAPILAR, SÍNDROME (MALFORMACION ARTERIOVENOSA)
MARFAN TIPO 2/DIETZ, SÍNDROME
MARFAN TIPO 2/LOEYS-DIETZ, SÍNDROME
MARFAN, SÍNDROME
NOONAN, SÍNDROME
OFCD - OCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL, SÍNDROME
ORO-FACIO-DIGITAL TIPO 1, SÍNDROME
PARKES-WEBER, SÍNDROME
PNEUMOTORAX ESPONTÁNEO PRIMARIO
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SÍNDROME
STURGE-WEBER, SÍNDROME
TOWNES BROCKS, SÍNDROME
TRICORRINOFALÁNGICO, SÍNDROME
VATER-HIDROCEFALIAUSHER TIPO 1, SÍNDROME
WAGR, SÍNDROME
WILSON, ENFERMEDAD DE

FOXP3
UBR1
PTPN11
FOX2
PTRF
AGPAT2
PPARG
LMNB2
RASA1
TGFB1
TGFB2
FBN1
PTPN11
BCOR
OFD1
RASA1
FLCN
GPC3
RASA1
SALL1
TRPS1
PTEN
11p23
ATP7B

PANELES SECUENCIACIÓN NGS

NGS - EXOMA CLÍNICO

La secuenciación del exoma es un método de secuenciación dirigida ampliamente utilizado. El exoma representa menos del 2% del genoma humano, pero contiene la mayoría de las variantes conocidas que causan enfermedades, haciendo que la secuenciación del exoma completo (WES) sea una alternativa rentable al WGS. Con WES, la porción codificante del genoma es selectivamente capturado y secuenciado. Podemos identificar variantes de forma eficiente en una amplia gama de aplicaciones, incluida la genética de poblaciones, las enfermedades genéticas y los estudios sobre el cáncer.

Las condiciones genéticas pueden ser el resultado de variantes raras que contribuyen a la herencia de enfermedades genéticas complejas. La secuenciación del exoma permite la exploración dirigida de las regiones codificadoras de proteínas del genoma humano para identificar estas variantes raras que contribuyen a las enfermedades genéticas.

Los trastornos neurológicos y del desarrollo muestran el alto impacto de las mutaciones de novo sobre el riesgo de enfermedad. La secuenciación del exoma basado en la familia descubre los procesos mutantes que ocurren de una generación a la siguiente. La secuenciación del exoma es una técnica poderosa para identificar variantes que causan enfermedades en las regiones que codifican proteínas con mayor rendimiento, alta precisión desde la generación de la muestra hasta el análisis de los datos.

GENES	18959 genes analizados
ENFERMEDADES	> 10.000 enfermedades con base genética

NGS - EXOMA CÁNCER

La secuenciación de solo 1-2% del genoma permite secuenciar a mayor profundidad de forma más económica, lo que permite a los investigadores centrarse únicamente en las regiones codificantes. Al realizar la secuenciación del exoma tumor-normal, los investigadores pueden enfocarse en los cambios más probables de ser oncogénicos.

Analiza 523 genes relevantes para el cáncer tanto de ADN como de ARN en un flujo de trabajo integrado. TruSight Oncology 500 evalúa múltiples tipos de variantes en un solo ensayo, incluidas las variantes de nucleótidos pequeños (SNV), los indels, las variantes de splicing, las fusiones y los biomarcadores de inmunoterapia emergentes que se basan en el análisis de múltiples loci genómicos, como la carga mutacional del tumor (TMB) y la inestabilidad de microsatélites (MSI).

GENES	523 genes analizados
ENFERMEDADES	CÁNCER DE PULMÓN, CÁNCER COLORRECTAL, CÁNCER DE MAMA Y OVARIO, MELANOMA, SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS, TUMORES NEUROENDOCRINOS, NEOPLASMAS MIOPROLIFERATIVOS, NEOPLASMAS UTERINOS, CÁNCER DE ESTÓMAGO, LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, CÁNCER DE CUELLO DE ÚTERO, ADENOCARCINOMA PANCREÁTICO

NGS - DEMENCIA

El panel de secuenciación de neurodegeneración TruSeq cubre 118 genes asociados con las principales enfermedades neurodegenerativas. Estos incluyen la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Parkinson, la esclerosis lateral amiotrófica, la demencia frontotemporal, la demencia con cuerpos de Lewy, la distonía y la demencia de inicio temprano. Los genes objetivo incluidos en el panel se seleccionaron con aportes de la comunidad científica basados en hallazgos científicos recientes como genes validados por riesgo o genes en loci encontrados a través de Genome-Wide Association Studies (GWAS).

GENES	118 genes analizados
ENFERMEDADES	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER, ENFERMEDAD DE PARKINSON, ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, DEMENCIA FRONTOTEMPORAL, DEMENCIA CON CUERPOS DE LEWY, DISTONÍA, DEMENCIA DE INICIO TEMPRANO

NGS - CARDIOPATÍAS

El paro cardíaco súbito (SCA, "Sudden Cardiac Arrest") es la principal causa de mortalidad no traumática en USA. Al menos el 25% de los eventos de SCA tienen un componente genético y se pueden clasificar como afecciones cardíacas hereditarias (ICC, "Inherited Cardiac Condition"). Comprender e identificar los componentes genéticos es crucial para el pronóstico de la enfermedad, la elección de la terapia y, posiblemente, el resultado. Desafortunadamente, los ensayos genéticos actuales para ICC solo muestran algunos genes a la vez, lo que los hace costosos, tediosos y de escala y alcance limitados, lo que minimiza su potencial. La tecnología de secuenciación masiva (NGS) y el kit TruSight Cardio Sequencing superan estos desafíos al ofrecer un perfil genético asequible, preciso e integral de los genes relacionados con los ICC. Usando TruSight Cardio, podemos secuenciar 174 genes que abarcan 17 ICC.

GENES	174 genes analizados
ENFERMEDADES	ENFERMEDAD DE LA VÁLVULA AÓRTICA, SÍNDROME DE MARFAN, SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ, SÍNDROME DE QT CORTO, TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA (CPVT), HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR, CARDIOMIOPATÍA RESTRICTIVA, MIOCARDIOPATÍA SIN COMPACTACIÓN, SÍNDROME DE NOONAN, CARDIOMIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DEL VENTRÍCULO DERECHO (ARVC), SÍNDROME DE BRUGADA, ENFERMEDAD CARDÍACA ESTRUCTURAL, SÍNDROME DEL QT LARGO, ANEURISMA AÓRTICO FAMILIAR, FIBRILACIÓN AURICULAR FAMILIAR, MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA, MIOCARDIOPATÍA DILATADA

NGS - CRIBADO ENFERMEDADES RARAS

Tomados individualmente, los trastornos recesivos mendelianos parecen ser poco comunes, pero cuando se revisan como un grupo, estas enfermedades aparecen en una porción significativa de la población. De hecho, las enfermedades mendelianas representan colectivamente el 20% de las muertes infantiles y el 18% de las hospitalizaciones pediátricas. Las pruebas moleculares están actualmente disponibles para poco más del 25% de estos trastornos, lo que contribuye a disminuir su incidencia. Para continuar con esta tendencia, es imprescindible investigar métodos de detección para otros trastornos hereditarios recesivos. Muchos de los trastornos mendelianos graves, recesivos y de aparición pediátrica se deben a mutaciones patogénicas que se encuentran en los exones de codificación y en los límites intrón-exón. El Panel de secuenciación de enfermedades heredadas de TruSight proporciona oligos prediseñados y listos para usar que se dirigen a 550 genes en estas regiones específicas.

GENES	550 genes analizados
ENFERMEDADES	448 enfermedades con base genética

NGS - PANELES NGS DISEÑADOS A MEDIDA (SECUENCIACIÓN DIRIGIDA)

Con la secuenciación dirigida, un subconjunto de genes o regiones del genoma se aíslan y secuencian. La secuenciación dirigida permite enfocar el tiempo, los gastos y el análisis de datos en áreas específicas de interés y permite la secuencia a niveles de cobertura mucho más altos. Por ejemplo, un estudio típico de WGS alcanza niveles de cobertura de 30-50x por genoma, mientras que un proyecto de resecuenciación dirigida puede cubrir fácilmente la región objetivo a 500-1000x o superior. Esta cobertura más alta permite identificar variantes raras, variantes que serían demasiado raras y demasiado caras para identificarlas con WGS o la secuenciación por electroforesis capilar.

Los paneles de secuenciación dirigida pueden presentar un contenido fijo preseleccionado o pueden diseñarse a medida. Existen una gran variedad de kits de preparación de bibliotecas de secuenciación dirigida, que incluyen conjuntos de sondas centrados en áreas específicas de interés, como cáncer, neurodegeneración, cardiomiopatía o autismo. Los conjuntos de sondas personalizadas están disponibles a través del software Design Studio™ que permite dirigirse a regiones del genoma relevantes para intereses de investigación específicos. La secuenciación dirigida es ideal para examinar genes en vías específicas, o para estudios de seguimiento de GWAS o WGS.

El enriquecimiento dirigido captura regiones de entre 10kb y 62Mb, según los parámetros del kit de preparación de la biblioteca. La secuenciación del amplicón permite secuenciar entre 16-1536 targets a la vez, que abarcan entre 2,4-652,8kb de contenido total, según el kit de preparación de la biblioteca utilizado. Este enfoque altamente multiplexado permite una amplia gama de aplicaciones para el descubrimiento, la validación o el cribado de variantes genéticas. La secuenciación de amplicones es útil para el descubrimiento de mutaciones somáticas raras en muestras complejas (p. Ej., Tumores cancerosos mezclados con ADN germinal).

GENES	X genes analizados
ENFERMEDADES	X enfermedades con base genética



ÍNDICE ALFABÉTICO

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

11 BETA-HIDROXILASA DÉFICIT
17 ALFA HIDROXILASA, DÉFICIT
17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA, DÉFICIT (PSEUDOTHERMAFRODITISMO)
21-HIDROXILASA DÉFICIT
3-M, SÍNDROME
3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA, DÉFICIT (METILCROTONILGLICINURIA)
5-ALFA REDUCTASA, DÉFICIT (PSEUDOTHERMAFRODITISMO MASCULINO)
AARSKOG, SÍNDROME (FACIODIGITOGÉNICO, SÍNDROME)
ABETALIPOPROTEINEMIA (BASSEN-KORNZWEIG, SÍNDROME, ACANTOCITOSIS)
ACANTOCITOSIS (ABETALIPOPROTEINEMIA, BASSEN-KORNZWEIG, SÍNDROME)
ACERULOPLASMINEMIA
ACETOACETIL-CoA TIOLASA, DÉFICIT
ACIDEMIA ISOVALERICA (ISOVALERIL-CoA DESHIDROGENASA, DÉFICIT)
ACIDEMIA METILMALONICA CON HOMOCISTINURIA
ACIDEMIA METILMALONICA VIT. B12 RESISTENTE
ACIDEMIA METILMALONICA VIT. B12 SENSIBLE
ACIDEMIA PROPIONICA
ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA, DÉFICIT (MCAD, DÉFICIT)
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA RECESIVA
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL CON SORDERA
ACIDOSIS TUBULAR RENAL PROXIMAL
ACIDURIA GLUTARICA TIPO 1
ACIDURIA OROTICA HEREDITARIA
ACIL-COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA, DÉFICIT
ACONDROGENESIS TIPO 1B
ACONDROGENESIS TIPO 2
ACONDROPLASIA
ACRO-DERMATO-UNGUEAL-LACRIMAL-DENTAL, SÍNDROME (ADULT, SÍNDROME)
ACRODERMATITIS ENTEROPATICA
ACROMATOPSIA
ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF
ADENOCARCINOMA DE PULMON
ADENOMA HEPATICO
ADENOMA HIPOFISARIO FAMILIAR
ADENOSIN-DESAMINASA (T- B- NK-), DÉFICIT (INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID))
ADRENOLEUCODISTROFIA (SCHILDER LIGADA AL X, ENFERMEDAD DE)
ADULT, SÍNDROME (ACRO-DERMATO-UNGUEAL-LACRIMAL-DENTAL, SÍNDROME)
AFIBRINOGENEMIA
AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X
AGENESIA CUERPO CALLOSO (PROUD-LEVINE-CARPENTER, SÍNDROME, MICROENCEFALIA)
AGENESIA RENAL BILATERAL
AGENESIS DEL CUERPO CALLOSO
AICARDI-GOUTIERES, SÍNDROME
ALAGILLE, SÍNDROME
ALBERS-SCHONBERG, ENFERMEDAD DE (OSTEOPETROSIS TIPO 2 AUTOSÓMICA DOMINANTE)
ALBINISMO OCULAR LIGADO AL CROMOSOMA X
ALBINISMO OCULO-CUTANEO (OCA)
ALCAPTONURIA
ALCOHOLISMO - ADH1B
ALDOSTERONA, DÉFICIT
ALEXANDER, SÍNDROME
ALFA 1 ANTITRIPSINA DÉFICIT
ALFA GALACTOSIDASA, DÉFICIT (FABRY, ENFERMEDAD DE)
ALFA TALASEMIA CON RETRASO MENTAL LIGADA AL CROMOSOMA X
ALFA-1 ANTITRIPSINA, DÉFICIT
ALFA-GLUCOSIDASA ACIDA, DÉFICIT (GLUCOGENOSIS TIPO 2, POMPE DISEASE)
ALFA-SARCOGLICANO, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2D)
ALFA-TALASEMIA
ALPERS-HUTTENLOCHER, SÍNDROME
ALPORT, SÍNDROME
ALSTROM, SÍNDROME
ALZHEIMER FAMILIAR PRECOZ
ALZHEIMER TARDIO
AMAUSIS CONGÉNITA DE LEBER
AMILO-1,6-GLUCOSIDASA, DÉFICIT (GLUCOGENOSIS TIPO 3, FORBES, ENFERMEDAD)

AMILOIDOSIS TIPO 1 (POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR)
AMIOTROFIA NEURALGICA HEREDITARIA
ANDERMANN, SÍNDROME
ANDERSEN-TAWIL, SÍNDROME (QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME)
ANDERSEN, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 4)
ANEMIA APLASICA
ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACION A)
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACION C)
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACION G)
ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACION N)
ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGÉNITA TIPO 1
ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGÉNITA TIPO 2
ANEMIA FALCIFORME
ANEMIA MEGALOBLASTICA (GRÖSBECK-IMERSLUND, ENFERMEDAD DE)
ANEMIA MEGALOBLASTICA SENSIBLE A TIAMINA CON DIABETES Y SORDERA NEUROSENSORIAL
ANEMIA SIDEROBASTICA
ANEURISMA AORTICO TORACICO Y DISECCION AORTICA
ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 (EDEMA DE QUINCKE)
ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO III
ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL
ANOFTALMIA/MICROFTALMIA
ANTITROMBINA III, DÉFICIT
ANTLEY-BIXLER, SÍNDROME
APERT, SÍNDROME
APOLIPOPROTEINA C2, DÉFICIT
ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA (BEALS-HECHT, SÍNDROME)
ARILSULFATASA A, DÉFICIT (LEUCODISTROFIA METACROMATICA)
AROMATASA, DÉFICIT
ARTRITIS PIOGENA ESTERIL, PIODERMA GANGRENOSO Y ACNE (PAPA, SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 1
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2A (FREEMAN-SHELDON, SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2B (SHELDON-HALL, SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7 (TRISMUS, PSEUDOCAMPTODACTILIA, SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA (PENA-SHOKER TIPO 1, (SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA (PENA-SHOKER TIPO 1, SÍNDROME)
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL LIGADA AL X
ASPERGER, SÍNDROME (TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA, AUTISMO)
ATAXIA CEREBELOSA DE JAEKEN (JAEKEN, SÍNDROME)
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 (AOA1)
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 2 (AOA2)
ATAXIA CON DÉFICIT DE COENZIMA Q10 (UBIQUINONA)
ATAXIA CON DÉFICIT DE VITAMINA E (FRIEDREICH-LIKE)
ATAXIA DE FRIEDREICH (FRDA)
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 1
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 5
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 6
ATAXIA ESPASTICA DE TIPO CHARLEVOIX-SAGUENAY
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA DE HERENCIA RECESIVA (TIPO 1)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 1
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2
ATAXIA TELANGIECTASIA (LOUIS-BAR, SÍNDROME)
ATAXIAS ESPINOCEREBELASAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)
ATELOSTEOGENESIS TIPO 2
ATIREOSIS (HIPOPLASIA TIROIDEA, DISGENESIA TIROIDEA)
ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES
ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUISIANA (DRPLA)
ATROFIA ESPINOBLULAR DE KENNEDY
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (WERDNIG-HOFFMANN, ENFERMEDAD DE)
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL LIGADA AL X
ATROFIA OPTICA TIPO 1
ATROFIA OPTICA TIPO 3 (ATROFIA OPTICA Y CATARATAS)
ATROFIA OPTICA TIPO 7 AUTOSÓMICA RECESIVA
ATROFIA OPTICA Y CATARATAS (ATROFIA OPTICA TIPO 3)
AUTISMO (TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA, ASPERGER, SÍNDROME)
AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRIO, SÍNDROME (URTICARIA FAMILIAR POR FRIO)

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

AXENFELD-RIEGER, SÍNDROME (ENFERMEDAD DE RIEGER)
BANNAYAN-MYHRE-RILEY-RUVALCAVA-SMITH-ZONANA, SÍNDROME
BARDET-BIEDL, SÍNDROME
BARRAQUER-SIMONS, SÍNDROME (LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA)
BARTTER CLÁSICO TIPO 3, SÍNDROME
BARTTER NEONATAL CON SORDERA TIPO 4, SÍNDROME
BARTTER NEONATAL TIPO 1, SÍNDROME
BARTTER NEONATAL TIPO 2, SÍNDROME
BASSEN-KORNZWEIG, SÍNDROME (ABETALIPOPROTEINEMIA, ACANTOCITOSIS)
BEALS-HECHT, SÍNDROME (ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA)
BECKER, ENFERMEDAD DE (MIOTONIA CONGÉNITA, THOMSEN, ENFERMEDAD DE)
BECKWITH-WIEDEMANN, SÍNDROME
BERNARD-SOULIER, SÍNDROME
BEST, ENFERMEDAD DE (DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME DE BEST)

BETA HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA, DÉFICIT
BETA-CETOTIOLASA, DÉFICIT
BETA-GALACTOSIDASA-1, DÉFICIT (GANGLIOSIDOSIS GM1)
BETA-SARCOGLICANO, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2E)
BETA-TALASEMIA
BIDS, SÍNDROME (TRICOTIDISTROFIA TIPO D)
BIOTINIDASA, DÉFICIT (CARBOXILASAS, DÉFICIT MÚLTIPLE)
BIRK-BAREL, SÍNDROME (RETRASO MENTAL CON DISMORFISMO DE HERENCIA MATERNA)
BIRT-HOGG-DUBE, SÍNDROME
BLEFAROFIMOSIS (PTOSIS, EPICANTO INVERSO, BPES, SÍNDROME)
BOF - BRANQUIO-OCULO-FACIAL, SÍNDROME
BOR - BRANQUIO-OTO-RENAL, SÍNDROME
BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SÍNDROME
BPES, SÍNDROME (BLEFAROFIMOSIS, PTOSIS, EPICANTO INVERSO)
BRAQUIDACTILIA TIPO A1
BRAQUIDACTILIA TIPO A2 (BRAQUIDACTILIA TIPO MOHR-WRIEDT)
BRAQUIDACTILIA TIPO B1
BRAQUIDACTILIA TIPO B2
BRAQUIDACTILIA TIPO C
BRAQUIDACTILIA TIPO D Y TIPO E
BRAQUIDACTILIA TIPO E2
BRUCKS, SÍNDROME (OSTEOGENESIS IMPERFECTA Y CONTRACTURAS ARTICULARES)
BRUGADA, SÍNDROME
BUSCHKE-OLLENDORFF, SÍNDROME (OSTEOPOIQUILOSIS)
BUTIRILCOLINESTERASA, DÉFICIT
CACH, SÍNDROME (LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE)
CADASIL (ARTERIOPATÍA CEREBRAL)
CALPAINA, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2A)
CARBOHIDRATOS, SENSIBILIDAD
CARBOXILASAS, DÉFICIT MÚLTIPLE (BIOTINIDASA, DÉFICIT)
CARCINOMA ADRENOCORTICAL PEDIÁTRICO
CARCINOMA DE CELULAS RENALES TIPO 1
CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES
CARCINOMA PANCREÁTICO
CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES
CARCINOMA RENAL PAPILAR HEREDITARIO
CARDIOFACIOCUTANEO, SÍNDROME
CARDIOMIOPATÍA MITOCONDRIAL
CARDIOVASCULAR
CARNEY TIPO 1, SÍNDROME
CARNITINA ACILCARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT
CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA, DÉFICIT
CARNITINA, DÉFICIT PRIMARIO
CAVEOLINA-3, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1C)
CAVERNOMATOSIS CEREBRAL FAMILIAR
CEFALOPOLISINDACTILIA, SÍNDROME (GREIG, SÍNDROME)
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA DOMINANTE
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA RECESIVA
CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA LIGADA AL X
CEREBROVASCULAR
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B

CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1C
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1D
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1F
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1X (LIGADO AL X)
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A1
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A2
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B1
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B2
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2C
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2D
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2E
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2F
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2H/2K
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2I / 2J
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2L
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3 (DEJERINE-SOTTAS, SÍNDROME)
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4A
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B1
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B2
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4C
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4D
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4E / 1D
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4F
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4H
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4J
CHARGE, SÍNDROME
CHRISTIANSON, SÍNDROME (RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SUDAFRICANO)
CISTINOSIS
CISTINURIA
CITRULINEMIA TIPO 1
CITRULINEMIA TIPO 2
CLOUSTON, SÍNDROME
COATS, ENFERMEDAD DE
COCKAYNE TIPO 1, SÍNDROME
COCKAYNE TIPO 2, SÍNDROME
COFFIN-LOWRY, SÍNDROME
COHEN, SÍNDROME
COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA
COLESTASIS INTRAHEPÁTICA NEONATAL, CON DÉFICIT DE CITRINA
COLON FAMILIAR NO POLIPOSICO, CÁNCER (LYNCH, SÍNDROME)
COLORRECTAL CÁNCER
COMPLEJO 1 MITOCONDRIAL, DÉFICIT (GENES NUCLEARES)
COMPLEJO 2 MITOCONDRIAL, DÉFICIT (GENES NUCLEARES)
COMPLEJO 3 MITOCONDRIAL, DÉFICIT (UBIQUINONA-CITOCROMO C REDUCTASA, DÉFICIT)
COMPLEMENTO C3, DÉFICIT
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO JANSEN
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO MCKUSICK (HIPOPLASIA CARTILAGO-CABELLO)
CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO SCHMID
CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X DOMINANTE (CONRADI-HÜNNERMANN-HAPPLE, SÍNDROME)
CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X RECESIVA
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 1
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 2
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA TIPO 3
CONRADI-HÜNNERMANN-HAPPLE, SÍNDROME (CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X DOMINANTE)
CONTROL DEL APETITO
COPROPORFIRIA HEREDITARIA
CORAZON IZQUIERDO HIPOPLASICO, SÍNDROME
COREA BENIGNA HEREDITARIA
COREA-ACANTOCITOSIS
CORNELIA DE LANGE, SÍNDROME
COROIDEREMIA
COSTELLO, SÍNDROME
COWDEN, ENFERMEDAD DE
CRANEOSINOSTOSIS

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

CRANEOSINOSTOSIS CORONAL NO SINDRÓMICA
CRANEOSINOSTOSIS TIPO 2, BOSTON
CRASH, SÍNDROME
CREATININA, DÉFICIT
CREUTZFELDT-JACOB, ENFERMEDAD DE
CRIGLER-NAJJAR, SÍNDROME
CRISPONI, SÍNDROME (SUDORACION INDUCIDA POR FRÍO)
CROHN (SUSCEPTIBILIDAD), ENFERMEDAD DE
CROUZON CON ACANTOSIS NIGRICANS, SÍNDROME
CROUZON, SÍNDROME
CUERNO OCCIPITAL, SÍNDROME
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA DE TIPO 1
D-GLICERATO DESHIDROGENASA, DÉFICIT (HIPOXALURIA PRIMARIA TIPO 2)
DANON, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 2B, MIOPATÍA Y CARDIOMIOPATÍA VACUOLAR, LIGADA AL X)
DARIER-WHITE, ENFERMEDAD DE
DEGENERACION MACULAR (DMAE)
DEJERINE-SOTTAS, SÍNDROME (CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3)
DELTA-SARCOGLICANO, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2F)
DEMENCIA
DEMENCIA FRONTOTEMPORAL
DENT, SÍNDROME (NEFROLITITIS HIPERCALCIURICA, UROLITIASIS FAMILIAR)
DENTINOGENESIS IMPERFECTA
DENYS-DRASH, SÍNDROME
DESORDENES CONGENITOS DE LA GLICOSILACION
DIABETES
DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA AUTOSÓMICO RECESIVA
DIABETES INSÍPIDA NEFROGENICA LIGADA AL X
DIABETES MELLITUS INSULINA RESISTENTE
DIABETES MELLITUS NEONATAL
DIABETES MODY TIPO 1
DIABETES MODY TIPO 2
DIABETES MODY TIPO 3
DIABETES MODY TIPO 4
DIABETES MODY TIPO 5
DIABETES MODY TIPO 6
DIABETES MODY TIPOS 1-6
DIARREA CONGÉNITA CLORADA
DIGEORGE, SÍNDROME
DISCINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGENICA (DYT8)
DISFERLINA, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2B)
DISFIBRINOGENEMIA
DISGENESIA GONADAL
DISGENESIA TIROIDEA (HIPOPLASIA TIROIDEA, ATIREOSIS)
DISGENESIA TUBULAR RENAL
DISOSTOSIS ESPONDILOSTAL
DISPLASIA (DISOSTOSIS) CLEIDOCRANEAL
DISPLASIA ACROMESOMELICA TIPO MAROTEAUX
DISPLASIA ARRITMOGENICA DEL VENTRÍCULO DERECHO
DISPLASIA CAMPOMELICA
DISPLASIA CRANEOFRONTONASAL
DISPLASIA DE KNIEST
DISPLASIA DE SADDAN
DISPLASIA DIASTROFICA
DISPLASIA ECTODERMICA HIDROTICA
DISPLASIA ECTODERMICA HIPOHIDROTICA (ANHIDROTICA)
DISPLASIA ECTODERMICA HIPOHIDROTICA CON DEFICIENCIA INMUNE
DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA DOMINANTE
DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA RECESIVA
DISPLASIA EPITELIAL INTESTINAL
DISPLASIA ESPONDILOEPIFISEAL
DISPLASIA FRONTOMETAFISARIA
DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA
DISPLASIA TANATOFORICA
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA
DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL X
DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA (KARTAGENER, SÍNDROME)
DISTASIA ARREFLEXIVA DE ROUSSY-LEVY
DISTONIA CON RESPUESTA A LA DOPA (DYT5)
DISTONÍA MIOCLONICA (DYT11)
DISTONIA PARKINSONIANA DE INICIO RÁPIDO (DYT12)
DISTONIA PRIMARIA DE INICIO PRECOZ (DYT1)
DISTONIA PRIMARIA TIPO DYT6
DISTONIA-PARKINSONISMO INFANTIL
DISTROFIA CORNEAL
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA DOMINANTE
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA RECESIVA
DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES LIGADA AL X
DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME DE BEST (BEST, ENFERMEDAD DE)
DISTROFIA MACULAR CORNEAL
DISTROFIA MIOTONICA DE STEINERT
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO FUKUYAMA
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1A (MIOTILINA, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1B (LAMINAS A/C, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1C (CAVEOLINA-3, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2A (CALPAINA, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2B (DISFERLINA, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2C (GAMMA-SARCOGLICANO, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2D (ALFA-SARCOGLICANO, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2E (BETA-SARCOGLICANO, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2F (DELTA-SARCOGLICANO, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2G (TELETONINA, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2H (TRIM32, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2I (FKRP, DÉFICIT)
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2K Y RETRASO MENTAL
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER
DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 1 (LIGADA AL X)
DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 2 y TIPO 3
DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE- BECKER
DISTROFIA MUSCULAR OCULO-FARINGEA
DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1A MEROSINA DEFICIENTE
DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1C
DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL (SEITELBERGER, SÍNDROME)
DISTROFIA PSEUDOINFLAMATORIA DE SORSBY
DISTROFIA TORACICA ASFIXIANTE (JEUNE, SÍNDROME)
DISTROFIAFOVEOMACULAR VITELIFORME
DOBLE CORTEX, SÍNDROME (HETEROTOPIA EN BANDA)
DONOHUE, SÍNDROME (LEPRECHAUNISMO)
DOWLING-MEARA (EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX, WEBER-COCKAYNE, ENFERMEDAD DE, KOEBNER, ENFERMEDAD DE)
DRAVET, SÍNDROME (EPILEPSIA MIOCLONICA INFANTIL SEVERA)
DUNCAN, ENFERMEDAD DE (LINFOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X, SÍNDROME)
ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODERMICA Y HENDIDURA, SÍNDROME (EEC, SÍNDROME)
EEC, SÍNDROME (ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODERMICA Y HENDIDURA, SÍNDROME)
EFICIENCIA ENERGÉTICA
EHLERS-DANLOS CLÁSICO (TIPOS 1 y 2), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIOSIS (TIPO 6), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO DERMATOPARAXIS (TIPO 7C), SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO DISPLÁSICO ESPONDILOQUEIRAL, SÍNDROME
EHLERS-DANLOS TIPO HIPERMÓVIL TIPO 3, SÍNDROME (HIPERMÓVILIDAD ARTICULAR)
EHLERS-DANLOS TIPO PROGEROIDE, SÍNDROME
EHLERS-DANLOS VASCULAR (TIPO 4), SÍNDROME
ENANISMO DE HANHART
ENANISMO DE LARON

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

ENANISMO HIPOFISARIO (HORMONA DE CRECIMIENTO, DÉFICIT)
 ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROSANTE FAMILIAR
 ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA INFANTIL PRECOZ
 ENCONDROMATOSIS MÚLTIPLE (OLLIER, SÍNDROME)
 EPICANTO INVERSO (BLEFAROFIMOSIS, PTOSIS, BPES, SÍNDROME)
 EPIDERMOLISIS BULLOSA CON ATRESIA PILORICA
 EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTROFICA/PRURIGINOSA
 EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX (WEBER-COCKAYNE, ENFERMEDAD DE, DOWLING-MEARA, ENFERMEDAD DE, KOEBNER, ENFERMEDAD DE)
 EPILEPSIA (HIPERKPLEXIA)
 EPILEPSIA EN LA MUJER, CON RETRASO MENTAL
 EPILEPSIA GENERALIZADA CON ATAQUES FEBRILES
 EPILEPSIA LATERAL TEMPORAL AUTOSÓMICA DOMINANTE
 EPILEPSIA MIOCLONICA CON RETRASO MENTAL Y ESPASMOS
 EPILEPSIA MIOCLONICA INFANTIL SEVERA (DRAVET, SÍNDROME)
 EPILEPSIA MIOCLONICA JUVENIL (JME)
 EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA CON ATAXIA (TIPO 1B)
 EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA TIPO 1A (UNVERRICHT-LUNDBORG, SÍNDROME)
 EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESIVA TIPO 2 (LAFORA)
 EPILEPSIA NOCTURNA DEL LOBULO FRONTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE
 EPILEPSIA PIROXINA-DEPENDIENTE
 ERITERMALGIA FAMILIAR (ERITROMELALGIA)
 ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA BULLOSA
 ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO BULLOSA
 ERITROMELALGIA (ERITERMALGIA FAMILIAR)
 ERITROQUERATODERMIA PROGRESIVA Y SIMETRICA DE GOTTRON
 ERITROQUERATODERMIA VARIABLE DE MENDES DA COSTA
 ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA/ALS)
 ESCLEROSIS TUBEROSA
 ESCLEROSTEOSIS (VAN BUCHEM, ENFERMEDAD DE)
 ESFEROCITOSIS HEREDITARIA
 ESFEROFAQUIA (MEGALOCORNEA, GLAUCOMA SECUNDARIO)
 ESQUISENCEFALIA FAMILIAR
 ESTATURA CORTA, TALLA BAJA IDIOPATICA
 ESTENOSIS SUPRAVALVULAR AORTICA (WILLIAMS-BEUREN, SÍNDROME)
 ESTOMAGO, CÁNCER
 EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES)
 FABRY, ENFERMEDAD DE (ALFA GALACTOSIDASA, DÉFICIT)
 FACIODIGITOGÉNICA, SÍNDROME (AARSKOG, SÍNDROME)
 FACTOR VII, DÉFICIT (HIPOPROCONVERTINEMIA)
 FACTOR XI DE COAGULACION, DÉFICIT
 FACTOR XII DE COAGULACION, DÉFICIT
 FALLO OVARICO PREMATURO
 FANCONI DE ORIGEN MITOCONDRIAL, SÍNDROME
 FANCONI-BICKEL, SÍNDROME
 FENILCETONURIA
 FEOCROMOCITOMA
 FIBRODISPLASIA OSÍFICANTE PROGRESIVA
 FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 1 (CFEOM1)
 FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 2 (CFEOM2)
 FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 3 (CFEOM3)
 FIBROSIS PULMONAR IDIOPATICA
 FIBROSIS QUISTICA
 FIEBRE MEDITERRANEA FAMILIAR
 FIEBRE PERIODICA ASOCIADA A TNF-ALFA, SÍNDROME (TRAPS)
 FKRP, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2I)
 FORBES, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 3, AMILO-1,6-GLUCOSIDASA, DÉFICIT)
 FORSIUS-ERIKSSON, SÍNDROME (OCULAR DE LA ISLA DE ALAND, ENFERMEDAD)
 FOSFOFRUCTOQUINASA MUSCULAR (GLUCOGENOSIS TIPO 7, DÉFICIT, TARUI, ENFERMEDAD DE)
 FOSFORILASA, DÉFICIT (GLUCOGENOSIS TIPO 6, HERS, ENFERMEDAD DE)
 FRASER, SÍNDROME
 FRASIER, SÍNDROME
 FREEMAN-SHELDON, SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2A)
 FRUCTOSA 1,6 BIFOSFATASA, DÉFICIT
 FRUCTOSA, INTOLERANCIA (FRUCTOSEMIA)
 FRUCTOSEMIA (FRUCTOSA, INTOLERANCIA)
 FUHRMANN, SÍNDROME
 FUNDUS ALBIPUNCTATUS

FUNDUS FLAVIMACULATUS (STARGARDT TIPO 1, ENFERMEDAD DE)
 GALACTOQUINASA, DÉFICIT (GALACTOSEMIA TIPO 2)
 GALACTOSA EPIMERASA, DÉFICIT (GALACTOSEMIA TIPO 3)
 GALACTOSA URIDILTRANSFERASA, DÉFICIT (GALACTOSEMIA TIPO 1)
 GALACTOSEMIA TIPO 1 (GALACTOSA URIDILTRANSFERASA, DÉFICIT)
 GALACTOSEMIA TIPO 2 (GALACTOQUINASA, DÉFICIT)
 GALACTOSEMIA TIPO 3 (GALACTOSA EPIMERASA, DÉFICIT)
 GAMMA-SARCOGLICANO, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2C)
 GANGLIOSIDOSIS GM1 (BETA-GALACTOSIDASA-1, DÉFICIT)
 GANGLIOSIDOSIS GM2
 GASTRICO FAMILIAR DIFUSO, CÁNCER
 GAUCHER, ENFERMEDAD DE
 GENITOPATELAR, SÍNDROME
 GILBERT SÍNDROME
 GILBERT, SÍNDROME
 GITELMAN, SÍNDROME
 GLAUCOMA CONGENITO
 GLAUCOMA CONGENITO PRIMARIO
 GLAUCOMA DE ANGULO ABIERTO
 GLAUCOMA JUVENIL
 GLAUCOMA PSEUDOXENOFOLIAIVO
 GLAUCOMA SECUNDARIO (MEGALOCORNEA, ESFEROFAQUIA)
 GLUCOGENOSIS TIPO 0 (GLUCOSA-6-FOSFATASA, DÉFICIT)
 GLUCOGENOSIS TIPO 1A (VON GIERKE, ENFERMEDAD DE, GLUCOSA-6-FOSFATASA, DÉFICIT)
 GLUCOGENOSIS TIPO 1B (GLUCOSA-6-FOSFATO, DEFECTO EN EL TRANSPORTE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 2 (ALFA-GLUCOSIDASA ACIDA, DÉFICIT, POMPE DISEASE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 2B (MIOPATÍA Y CARDIOMIOPATÍA VACUOLAR, LIGADA AL X, DANON, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 3 (AMILO-1,6-GLUCOSIDASA, DÉFICIT, FORBES, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 4 (ANDERSEN, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 5 (MCARDLE, ENFERMEDAD DE, MIOFOSFORILASA, DÉFICIT)
 GLUCOGENOSIS TIPO 5 (MCARDLE, ENFERMEDAD DE, MIOFOSFORILASA, DÉFICIT)
 GLUCOGENOSIS TIPO 6 (FOSFORILASA, DÉFICIT, HERS, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 7 (FOSFOFRUCTOQUINASA MUSCULAR, DÉFICIT, TARUI, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOGENOSIS TIPO 9A
 GLUCOGENOSIS TIPO 9B
 GLUCOGENOSIS TIPO 9C
 GLUCOGENOSIS TIPO 9D
 GLUCOSA-6-FOSFATASA, DÉFICIT (GLUCOGENOSIS TIPO 0)
 GLUCOSA-6-FOSFATASA, DÉFICIT (GLUCOGENOSIS TIPO 1A, VON GIERKE, ENFERMEDAD DE)
 GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA, DÉFICIT
 GLUCOSA-6-FOSFATO, DEFECTO EN EL TRANSPORTE (GLUCOGENOSIS TIPO 1B)
 GLUT-1, DÉFICIT, SÍNDROME
 GOLDMANN-FAVRE, ENFERMEDAD DE (INCREMENTO DE CONOS S, SÍNDROME)
 GORDON, SÍNDROME (PSEUDOHIPALDOSTERONISMO TIPO 2, HERENCIA DOMINANTE)
 GRANULOMATOSA CRÓNICA LIGADA AL CROMOSOMA X, ENFERMEDAD
 GRANULOMATOSA CRÓNICA RECESIVA, ENFERMEDAD
 GREIG, SÍNDROME (CEFALOPOLISINDACTILIA)
 GTP CICLOHIDROLASA 1, DÉFICIT
 GUSHER LIGADO AL CROMOSOMA X, SÍNDROME
 HALLERVORDEN-SPATZ, ENFERMEDAD DE (NEURODEGENERACION ASOCIADA A PANTOTENATO KINASA)
 HARP, SÍNDROME
 HAY-WELLS, SÍNDROME
 HEMANGIOMA CEREBELAR
 HEMATOPOYESIS CICLICA (NEUTROPENIA CICLICA)
 HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA
 HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA
 HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA
 HEMOCROMATOSIS TIPO 3
 HEMOCROMATOSIS TIPO 4
 HEMOFILIA A
 HEMOFILIA B
 HEMOGLOBINURIA PAROXISTICA NOCTURNA
 HEMOLITICO UREMICO ATÍPICO, SÍNDROME
 HERMANSKY-PUDLAK, SÍNDROME

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

HERS, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 6, FOSFORILASA, DÉFICIT)
 HETEROPLASIA OSEA PROGRESIVA
 HETEROTOPIA EN BANDA (DOBLE CORTEX, SÍNDROME)
 HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR
 HIDROCEFALIA DEBIDA A ESTENOSIS CONGÉNITA ACUEDUCTAL (LIGADA AL X)
 HIDROXIACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD), DÉFICIT
 HIPER IgD, SÍNDROME (ACIDURIA MEVALONICA)
 HIPER IgE AUTOSOMICO DOMINANTE, SÍNDROME (JOB, SÍNDROME)
 HIPER IgE AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME
 HIPER IgM TIPO 1 (LIGADO AL CROMOSOMA X), SÍNDROME
 HIPER IgM TIPO 2 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME
 HIPER IgM TIPO 3 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME
 HIPER IgM TIPO 5 AUTOSOMICO RECESIVO, SÍNDROME
 HIPERALDOSTERONISMO SUPRIMIBLE CON GLUCOCORTICOIDES TIPO 1
 HIPERCALCEMIA HIPOCALCIURICA FAMILIAR
 HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR
 HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR TIPO 2
 HIPEREKPLEXIA (EPILEPSIA)
 HIPEREKPLEXIA HEREDITARIA
 HIPEREOSINOFILICO, SÍNDROME
 HIPERFERRITINEMIA HEREDITARIA CON CATARATAS CONGÉNITAS, SÍNDROME
 HIPERGLICINEMIA NO CETOSICA
 HIPERGLICINURIA (IMINOGLICINURIA)
 HIPERHOMOCISTEINEMIA
 HIPERINSULINISMO FAMILIAR (HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINEMICA FAMILIAR)
 HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1
 HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 3
 HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 4
 HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 5
 HIPEROSTOSIS CORTICAL GENERALIZADA
 HIPEROSTOSIS ENDOSTEAL CON OSTEOPETROSIS TIPO WORTH
 HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 1
 HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 2 (D-GLICERATO DESHIDROGENASA, DÉFICIT)
 HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 3
 HIPERPARATIROIDISMO-TUMOR DE MANDIBULA, SÍNDROME
 HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA
 HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA
 HIPERTENSION
 HIPERTENSION DE APARICION TEMPRANA
 HIPERTENSION PULMONAR PRIMARIA
 HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR
 HIPERURICEMIA Y GOTA
 HIPOACUSIA PROFUNDA BILATERAL
 HIPOALDOSTERONISMO HIPERRENINEMICO FAMILIAR
 HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR
 HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE
 HIPOCONDROPLASIA
 HIPOFIBRINOGENEMIA
 HIPOFOSFATEMIA (RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO FAMILIAR)
 HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINEMICA FAMILIAR (HIPERINSULINISMO FAMILIAR)
 HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO
 HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO DE KALLMANN
 HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE TIPO GLAUDEMANS
 HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE, CON HIPOCALCIURIA
 HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA, INTESTINAL
 HIPOMAGNESEMIA CON NORMOCALCIURIA
 HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR CON HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS
 HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA
 HIPOPLASIA CARTILAGO-CABELLO (CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO MCKUSICK)
 HIPOPLASIA TIROIDEA (ATIREOSIS, DISGENESIA TIROIDEA)
 HIPOPROCONVERTINEMIA (FACTOR VII, DÉFICIT)
 HIPOSPADIAS FAMILIAR
 HIPOTIROIDISMO CONGENITO
 HIPOVENTILACION CENTRAL CONGÉNITA, SÍNDROME (ONDINE, SÍNDROME)
 HIRSCHSPRUNG, ENFERMEDAD DE
 HMG-CoA LIASA, DÉFICIT
 HMG-CoA SINTASA, DÉFICIT
 HOLOCARBOXILASA SINTETASA, DÉFICIT
 HOLOPROSENCEFALIA

HOLT-ORAM, SÍNDROME
 HOMOCISTINURIA
 HORMONA DE CRECIMIENTO, DÉFICIT (ENANISMO HIPOFISARIO)
 HORMONA DEL CRECIMIENTO, INSENSIBILIDAD
 HORMONA TIROIDEA, RESISTENCIA
 HORMONAS HIPOFISARIAS, DEFICIENCIA COMBINADA
 HUNTER, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2)
 HUNTINGTON-LIKE, COREA DE
 HUNTINGTON, COREA DE
 HURLER-SCHIE, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1 Y 5)
 ICTIOSIS BULLOSA DE SIEMENS
 ICTIOSIS CONGÉNITA TIPO FETO ARLEQUIN
 ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA
 ICTIOSIS FOLICULAR CON ATRQUIA Y FOTOFobia
 ICTIOSIS LAMELAR TIPO 1
 ICTIOSIS LAMELAR TIPO 2
 ICTIOSIS LAMELAR TIPO 3
 ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X
 ICTIOSIS VULGARIS, SIMPLEX
 IMINOGLICINURIA (HIPERGLICINURIA)
 INCONTINENTIA PIGMENTI
 INCREMENTO DE CONOS S, SÍNDROME (GOLDMANN-FAVRE, ENFERMEDAD DE)
 INESTABILIDAD GENÉTICA
 INFERTILIDAD MASCULINA DE CAUSA DESCONOCIDA
 INFERTILIDAD MASCULINA: AUSENCIA BILATERAL CONGÉNITA CONDUCTO DEFERENTE (CBAVD)
 INFERTILIDAD MASCULINA: AZOOSPERMIA Y OLIGOSPERMIA
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) (ADENOSIN-DESAMINASA (T- B- NK-), DÉFICIT)
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK-)
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK+)
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B+ NK+)
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) LIGADA AL CROMOSOMA X (T- B+ NK-)
 INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) SENSIBLE A RADIACIÓN IONIZANTE (T- B- NK+)
 INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CELULAS B
 INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CELULAS T
 INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE POR DÉFICIT DE TNFR
 INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 1 (LINFOCITO DESNUDO TIPO 1, SÍNDROME)
 INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 2 (LINFOCITO DESNUDO TIPO 2, SÍNDROME)
 INSENSIBILIDAD A LOS ANDROGENOS, SÍNDROME
 IPEX, SÍNDROME
 ISOBUTIRIL-CoA DESHIDROGENASA, DÉFICIT
 ISOVALERIL-CoA DESHIDROGENASA, DÉFICIT (ACIDEMIA ISOVALERICA)
 JACKSON-WEISS, SÍNDROME
 JAEKEN, SÍNDROME (ATAXIA CEREBELOSA DE JAEKEN)
 JEUNE, SÍNDROME (DISTROFIA TORACICA ASFIXIANTE)
 JOB, SÍNDROME (HIPER IgE AUTOSOMICO DOMINANTE, SÍNDROME)
 JOHANSON-BLIZZARD, SÍNDROME
 JOUBERT, SÍNDROME (JBTS)
 KABUKI, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 1, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 2, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 3, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 4, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 5, SÍNDROME
 KALLMANN TIPO 6, SÍNDROME
 KARTAGENER, SÍNDROME (DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA)
 KEARNS-SAYRE, SÍNDROME
 KENNY-CAFFEY TIPO 1, SÍNDROME
 KINDLER, SÍNDROME
 KLIPPEL-FEIL, SÍNDROME
 KOEBNER, ENFERMEDAD DE (EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX, WEBER-COCKAYNE, ENFERMEDAD DE, DOWLING-MEARA, ENFERMEDAD DE)
 KRABBE, ENFERMEDAD DE
 LACTOSA, INTOLERANCIA (LACTASA, DÉFICIT CONGENITO)

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

LAMINAS A/C, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1B)
 LARSEN DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME
 LARSEN DE HERENCIA RECESIVA, SÍNDROME
 LEBER, AMAUROSIS CONGÉNITA
 LEBER, NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA (LHON)
 LEIGH DE HERENCIA MATERNA, SÍNDROME
 LEIGH, SÍNDROME (CITOCROMO C OXIDASA, DÉFICIT, GENES NUCLEARES)
 LEIOMIOMATOSIS Y CÁNCER DE CELULAS RENALES
 LEOPARD, SÍNDROME
 LEPRECHAUNISMO (DONOHUE, SÍNDROME)
 LERI-WEILL, SÍNDROME
 LESCH-NYHAN, SÍNDROME
 LEUCEMIA CRÓNICA MIELOMONOCÍTICA
 LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA
 LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL
 LEUCEMIA NEUTROFÍLICA
 LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (ARILSULFATASA A, DÉFICIT)
 LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE (CACH, SÍNDROME)
 LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFALICA (VAN DER KNAAP, SÍNDROME)
 LI-FRAUMENI TIPO 2, SÍNDROME
 LI-FRAUMENI, SÍNDROME
 LIDDLE, SÍNDROME (PSEUDOALDOSTERONISMO)
 LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS
 LINFEDEMA-DISTÍQUIASIS, SÍNDROME
 LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR
 LINFOMA DE TIPO NO-HODGKIN
 LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE, SÍNDROME
 LINFOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X, SÍNDROME (DUNCAN, ENFERMEDAD DE)
 LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA CON DISTROFIA MUSCULAR
 LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA DE BERARDINELLI-SEIP
 LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL
 LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA (BARRAQUER-SIMONS, SÍNDROME)
 LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CERÓIDEA
 LIPOGRANULOMATOSIS DE FARBER
 LISENCEFALIA AISLADA, CLÁSICA
 LISENCEFALIA CON GENITALIA AMBIGUA
 LISENCEFALIA LIGADA AL X
 LISENCEFALIA TIPO NORMAN-ROBERTS
 LOEYS-DIETZ, SÍNDROME (MARFAN TIPO 2)
 LOEYS-DIETZ, SÍNDROME (MARFAN TIPO 2)
 LOEYS-DIETZ, SÍNDROME (MARFAN TIPO 2)
 LOUIS-BAR, SÍNDROME (ATAXIA TELANGIECTASIA)
 LOWE, SÍNDROME
 LYNCH, SÍNDROME (CÁNCER DE COLON FAMILIAR NO POLIPOSICO)
 MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA
 MALFORMACIÓN CAPILAR, SÍNDROME (MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA)
 MALFORMACIONES GLOMUVENOSAS
 MAMA Y OVARIO, CÁNCER
 MAMA, CÁNCER
 MANOS Y PIES HENDIDOS, SÍNDROME
 MARFAN TIPO 2 (LOEYS-DIETZ, SÍNDROME)
 MARFAN, SÍNDROME
 MARINESCO-SJOGREN, SÍNDROME
 MAROTEAUX-LAMY, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6)
 MASTOCITOSIS SISTÉMICA
 MCAD, DÉFICIT (ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA, DÉFICIT)
 MCARDLE, ENFERMEDAD DE (MIOFOSFORILASA, DÉFICIT, GLUCOGENOSIS TIPO 5)
 MCCUNE-ALBRIGHT, SÍNDROME
 MCLEOD, SÍNDROME
 MECKEL-GRUBER, SÍNDROME (MECKEL, SÍNDROME)
 MECKEL, SÍNDROME (MECKEL-GRUBER, SÍNDROME)
 MEGALOCORNEA (ESFEROFAQUIA, GLAUCOMA SECUNDARIO)
 MELANOMA
 MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM2)
 MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM3)
 MELANOMA SOMÁTICO MALIGNO
 MELANOMA-ASTROCITOMA MALIGNO
 MELAS, SÍNDROME (MITOCONDRIAL)

MELNICK-NEEDLES, SÍNDROME
 MENKES, ENFERMEDAD DE
 MERRF, SÍNDROME (MITOCONDRIAL)
 METABOLISMO LIPÍDICO
 METAPLASIA MIELOIDE CON MIELOFIBROSIS
 METILCROTONILGLICINURIA (3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA, DÉFICIT)
 MIASTENIA INFANTIL FAMILIAR (MIASTENICO CONGÉNITO CON APNEA EPISÓDICA, SÍNDROME)
 MIASTENICO CONGÉNITO CON APNEA EPISÓDICA, SÍNDROME (MIASTENIA INFANTIL FAMILIAR)
 MIASTENICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE ACETILCOLINESTERASA, SÍNDROME
 MIASTENICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RAPSINA, SÍNDROME
 MIASTENICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RECEPTORES DE ACETILCOLINA, SÍNDROME
 MIASTENICO CONGÉNITO DE CINTURAS, SÍNDROME
 MIASTENICO CONGÉNITO DEL CANAL LENTO, SÍNDROME
 MIASTENICO CONGÉNITO DEL CANAL RÁPIDO, SÍNDROME
 MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA (MICROCEFALIA VERA)
 MICROCEFALIA VERA (MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA)
 MICROENCEFALIA (PROUD-LEVINE-CARPENTER, SÍNDROME, AGENESIA CUERPO CALLOSO)
 MIGRAÑA HEMIPLEJICA HEREDITARIA
 MILROY, SÍNDROME
 MIOADENILATO DESAMINASA, DÉFICIT
 MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR
 MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA FAMILIAR
 MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO)
 MIOFOSFORILASA, DÉFICIT (McARDLE, ENFERMEDAD DE, GLUCOGENOSIS TIPO 5)
 MIOFOSFORILASA, DÉFICIT (McARDLE, ENFERMEDAD DE, GLUCOGENOSIS TIPO 5)
 MIOPATÍA CENTRONUCLEAR (MIOPATÍA MIOFIBRILAR LIGADA AL CROMOSOMA X)
 MIOPATÍA CONGÉNITA DEL NÚCLEO CENTRAL
 MIOPATÍA CONGÉNITA MULTICORE CON OFTALMOFALCIA EXTERNA (MULTIMINICORE)
 MIOPATÍA CONGÉNITA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRAS
 MIOPATÍA DE ACTINA CONGÉNITA
 MIOPATÍA MIOFIBRILAR
 MIOPATÍA MIOFIBRILAR LIGADA AL CROMOSOMA X (MIOPATÍA CENTRONUCLEAR)
 MIOPATÍA NEMALINICA
 MIOPATÍA TIPO BETHLEM
 MIOPATÍA Y CARDIOMIOPATÍA VACUOLAR, LIGADA AL X (GLUCOGENOSIS TIPO 2B, DANON, ENFERMEDAD DE)
 MIOFILINA, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1A)
 MIOFIBRILAR CONGÉNITA (THOMSEN, ENFERMEDAD DE, BECKER, ENFERMEDAD DE)
 MIXOMA CARDIACO
 MONOCITOPENIA CON SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES (MONOMAC, SÍNDROME)
 MORQUIO TIPO A, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A)
 MORQUIO TIPO B, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B)
 MOWAT-WILSON, SÍNDROME
 MUCKLE-WELLS, SÍNDROME
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1 Y 5 (HURLER-SCHIE, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2 (HUNTER, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A (SANFILIPPO TIPO A, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B (SANFILIPPO TIPO B, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C (SANFILIPPO TIPO C, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D (SANFILIPPO TIPO D, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A (MORQUIO TIPO A, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B (MORQUIO TIPO B, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6 (MAROTEAUX-LAMY, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7 (SLY, SÍNDROME)
 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 9
 MUCOVISCIDOSIS (FIBROSIS QUISTICA)
 MUENKE, SÍNDROME
 MÚSCULO-OJO-CEREBRO, ENFERMEDAD
 NAIL-PATELLA, SÍNDROME (UNA-ROTULA, SÍNDROME)
 NASU-HAKOLA, ENFERMEDAD DE (OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUISTICA)
 NEFROBLASTOMA (TUMOR DE WILMS)
 NEFROLITIASIS HIPERCALCIURICA (DENT, SÍNDROME, UROLITIASIS FAMILIAR)
 NEFRONOPTISIS TIPO 1
 NEFRONOPTISIS TIPO 2, INFANTIL
 NEFRONOPTISIS TIPO 3, ADOLESCENTE

NEFRONOPTISIS TIPO 5
NEFRONOPTISIS TIPO 6
NEFRONOPTISIS TIPO 7
NEFRONOPTISIS TIPO 8
NEFRONOPTISIS TIPO 9
NEFROPATÍA HIPERURICÉMICA FAMILIAR JUVENIL
NEFROTICO CON ESCLEROSIS MESANGIAL DIFUSA, SÍNDROME
NEFROTICO CONGENITO, SÍNDROME (OCULO RENAL, SÍNDROME, PIERSON, SÍNDROME)
NEFROTICO DE APARICION TEMPRANA, SÍNDROME
NEFROTICO, SÍNDROME
NEOPLASIA INESPECÍFICA
NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 1 (MEN1)
NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 2 (MEN2)
NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 4 (MEN4)
NESIDIOBLASTOSIS
NETHERTON, SÍNDROME
NEURODEGENERACION
NEURODEGENERACION ASOCIADA A PANTOTENATO KINASA (HALLERVORDEN-SPATZ, ENFERMEDAD DE)
NEURODEGENERACION ASOCIADA A PLA2G6
NEUROFERRITINOPATÍA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2
NEUROPATÍA ATÁXICA SENSITIVA CON DISARTRIA Y OFTALMOPARESIA (SANDO)
NEUROPATÍA CONGÉNITA HIPOMIELINIZANTE
NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESION (NEUROPATÍA TOMACULAR)
NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)
NEUROPATÍA TOMACULAR (NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESION)
NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)
NEUTROPENIA CÍCLICA
NEUTROPENIA CÍCLICA (HEMATOPOYESIS CÍCLICA)
NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA DOMINANTE
NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X
NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA, DE KOSTMANN
NICOLAIDES-BARAITSER, SÍNDROME
NIEMANN-PICK TIPO C
NIEMANN-PICK TIPO C, ENFERMEDAD DE
NIJMEGEN, SÍNDROME
NOONAN, SÍNDROME
NORRIE, ENFERMEDAD DE
OBESIDAD
OBESIDAD MONOGENICA POR ANOMALIAS EN LA VIA LEPTINA-MELANOCORTINA
OBESIDAD MORBIDA
OCULAR DE LA ISLA DE ALAND, ENFERMEDAD (FORSIUS-ERIKSSON, SÍNDROME)
OCULO RENAL, SÍNDROME (NEFROTICO CONGENITO, SÍNDROME, PIERSON, SÍNDROME)
OCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL (OFCD), SÍNDROME
OFTALMOPLÉJIA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)
OFTALMOPLÉJIA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)
OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)
OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)
OHDO BLEFAROFIMOSIS, VARIANTE SBBYS, SÍNDROME
OLIGODENDROGLIOMA
OLLIER, SÍNDROME (ENCONDROMATOSIS MÚLTIPLE)
ONDINE, SÍNDROME (HIPOVENTILACION CENTRAL CONGÉNITA, SÍNDROME)
ORNITINA CARBAMIL TRANSFERASA LIGADA AL X, DÉFICIT
ORO-FACIO-DIGITAL TIPO 1, SÍNDROME
OSTEOARTROPATÍA HIPERTROFICA PRIMARIA (PAQUIDERMOPERIOSTOSIS)
OSTEOCONDROMA
OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA (NASU-HAKOLA, ENFERMEDAD DE)
OSTEODISTROFIA HEREDITARIA DE ALBRIGHT
OSTEOGENESIS IMPERFECTA
OSTEOGENESIS IMPERFECTA AUTOSÓMICA RECESIVA
OSTEOGENESIS IMPERFECTA Y CONTRACTURAS ARTICULARES (BRUCKS, SÍNDROME)
OSTEOPATÍA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL (OSCS) LIGADA AL X
OSTEOPETROSIS ASOCIADA A ACIDOSIS TUBULAR RENAL
OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPOS 1-7

OSTEOPETROSIS TIPO 2 AUTOSÓMICA DOMINANTE (ALBERS-SCHONBERG, ENFERMEDAD DE)
OSTEOPOIKILOLISIS (BUSCHKE-OLLENDORFF, SÍNDROME)
OSTEOPOROSIS
OSTEOPOROSIS-PSEUDOGLIOMA, SÍNDROME
OSTEOSARCOMA
OTOPALATODIGITAL, SÍNDROME
PALLISTER-HALL, SÍNDROME
PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA
PAPA, SÍNDROME (ARTRITIS PIOGENA ESTERIL, PIODERMA GANGRENOSO Y ACNE)
PAQUIDERMOPERIOSTOSIS (OSTEOARTROPATÍA HIPERTROFICA PRIMARIA)
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 1, FORMA JADASSOHN-LEWANDOWSKY
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 2, FORMA JACKSON-LAWLER
PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR
PARALISIS ESPÁSTICA HEREDITARIA ASCENDENTE DE APARICION INFANTIL
PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALÉMICA (HIPERPOTASEMICA)
PARALISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA (HIPOPOTASEMICA)
PARALISIS PERIÓDICA TIROTOXICA
PARALISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA
PARAMIOTONIA CONGÉNITA DE VON EULENBURG
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X
PARKES-WEBER, SÍNDROME
PARKINSON DOMINANTE CON CUERPOS DE LEWY (PARK1/PARK4)
PARKINSON JUVENIL RECESIVO (PARK2)
PARKINSON TIPO 6 (PARK6)
PARKINSON TIPO 7 (PARK7)
PARKINSON TIPO 8 (PARK8)
PARTINGTON, SÍNDROME
PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE, ENFERMEDAD DE
PELIZAEUS-MERZBACHER, ENFERMEDAD DE
PENA-SHOKAIR TIPO 1, (SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA)
PENA-SHOKAIR TIPO 1, SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA)
PENDRED, SÍNDROME
PETERS PLUS, SÍNDROME
PEUTZ-JEGHERS, SÍNDROME
PFEIFFER, SÍNDROME
PICK DEL CEREBRO, ENFERMEDAD DE
PICNODISOSTOSIS
PIEBALDISMO
PIERSON, SÍNDROME (NEFROTICO CONGENITO, SÍNDROME, OCULO RENAL, SÍNDROME)
PIRIDOXAL FOSFATO, CONVULSIONES SENSIBLES AL
PIRUVATO DESHIDROGENASA FOSFATASA, DÉFICIT
PIRUVATO DESHIDROGENASA, DÉFICIT
PITT-HOPKINS, SÍNDROME
PLAQUETARIO FAMILIAR CON PREDISPOSICION A LEUCEMIA MIELOGENICA AGUDA, SÍNDROME
PLASMINOGENO, DÉFICIT
PNEUMOTORAX ESPONTANEO PRIMARIO
POLICITEMIA SECUNDARIA AUTOSÓMICA DOMINANTE
POLICITEMIA VERA
POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPOS A/B
POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1, SÍNDROME
POLIMICROGIRIA ASIMETRICA
POLIMICROGIRIA BILATERAL FRONTOPIRIETAL
POLIMICROGIRIA BILATERAL PERISILVIANA
POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR (AMILOIDOSIS TIPO 1)
POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (FAP)
POLIPOSIS JUVENIL, SÍNDROME
POLIPOSIS MÚLTIPLE
POLIQUÍSTICA HEPÁTICA, ENFERMEDAD
POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA - PKD2
POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE
POLIQUISTOSIS RENAL RECESIVA INFANTIL
POMPE DISEASE (GLUCOGENOSIS TIPO 2, ALFA-GLUCOSIDASA ACIDA, DÉFICIT)
PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE
PORFIRIA VARIEGATA
PRADER-WILLI & ANGELMAN SÍNDROME - PWS/AS

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

PRADER-WILLI Y ANGELMAN, SÍNDROME
 PRÓSTATA, CÁNCER
 PROTEINA C, DEFICIENCIA CONGÉNITA
 PROTEINA S, DEFICIENCIA CONGÉNITA
 PROTOPORFIRIA ERITROPOYETICA
 PROUD-LEVINE-CARPENTER, SÍNDROME (MICROENCEFALIA, AGENESIA CUERPO CALLOSO)
 PSEUDOACONDROPLASIA
 PSEUDOALDOSTERONISMO (LIDDLE, SÍNDROME)
 PSEUDOCAMPTODACTILIA (ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7, TRISMUS, SÍNDROME)
 PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO (5-ALFA REDUCTASA, DÉFICIT)
 PSEUDOHERMAFRODITISMO (17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA, DÉFICIT)
 PSEUDOHIPOTALDOSTERONISMO GENERALIZADO TIPO 1, HERENCIA RECESIVA
 PSEUDOHIPOTALDOSTERONISMO RENAL TIPO 1, HERENCIA DOMINANTE
 PSEUDOHIPOTALDOSTERONISMO TIPO 2, HERENCIA DOMINANTE (GORDON, SÍNDROME)
 PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO
 PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO (PXE)
 PTERIGIUM POPLITEO, SÍNDROME (VAN DER WOUDEUSHER TIPO 1, SÍNDROME)
 PTOSIS (BLEFAROFIMOSIS, EPICANTO INVERSO, BPES, SÍNDROME)
 PULMON DE CELULAS ESCAMOSAS, CÁNCER
 PULMON TIPO NSCL, CÁNCER
 PULMONAR INTERSTICIAL, ENFERMEDAD (SURFACTANTE PULMONAR, DÉFICIT)
 PURIN NUCLEOSIDO FOSFORILASA, DÉFICIT
 QT-CORTO, SÍNDROME
 QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME (ANDERSEN-TAWIL, SÍNDROME)
 QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME (ROMANO-WARD, SÍNDROME)
 QT-LARGO DE HERENCIA RECESIVA, SÍNDROME (JERVELL Y LANGE-NIELSEN, SÍNDROME)
 QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA
 QUERATOCONO
 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR CON SORDERA
 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA
 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA
 QUISTICA MEDULAR TIPO 2, ENFERMEDAD (MCKD2)
 QUITOTRIOSIDASA, DÉFICIT
 RABSON-MENDENHALL, SÍNDROME
 RAPP-HODGKIN, SÍNDROME
 RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO FAMILIAR (HIPOFOSFATEMIA)
 RECEPTORES DE HISTAMINA
 REIFENSTEIN, SÍNDROME
 RENAL COLOBOMA, SÍNDROME
 RENDU-OSLER-WEBER, SÍNDROME (TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA)
 RESPUESTA AL EJERCICIO
 RESPUESTA AL EJERCICIO
 RESPUESTA INMUNITARIA
 RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS
 RETINOBLASTOMA
 RETINOSIS PIGMENTARIA
 RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE
 RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA
 RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X
 RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X
 RETRASO EN EL CRECIMIENTO POR RESISTENCIA AL FACTOR DE CRECIMIENTO INSULINICO TIPO 1
 RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X
 RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SUDAFRICANO (CHRISTIANSO, SÍNDROME)
 RETRASO MENTAL Y EPILEPSIA (LIGADO AL CROMOSOMA X)
 RETRASO MENTAL-ANEUPLOIDIAS (13,18,21,X)
 RETT, SÍNDROME
 ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, SÍNDROME
 ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA, SÍNDROME
 ROMANO-WARD, SÍNDROME (QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE, SÍNDROME)
 RUBIN-JOHNSON, SÍNDROME
 RUBINSTEIN-TAYBI, SÍNDROME
 SAETHRE-CHOTZEN, SÍNDROME
 SANDHOFF, ENFERMEDAD DE
 SANFILIPPO TIPO A, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A)
 SANFILIPPO TIPO B, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B)
 SANFILIPPO TIPO C, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C)
 SANFILIPPO TIPO D, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D)
 SCHILDER LIGADA AL X, ENFERMEDAD DE (ADRENOLEUCODISTROFIA)
 SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1, SÍNDROME
 SECKEL, SÍNDROME
 SEITELBERGER, SÍNDROME (DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL)
 SENIOR-LOKEN TIPO 1, SÍNDROME
 SENIOR-LOKEN TIPO 4, SÍNDROME
 SENIOR-LOKEN TIPO 5, SÍNDROME
 SENIOR-LOKEN TIPO 6, SÍNDROME
 SENSIBILIDAD A GRASAS SATURADAS
 SHELTON-HALL, SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2B)
 SHWACHMAN-DIAMOND, SÍNDROME
 SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SÍNDROME
 SINDACTILIA TIPO 2 (SINPOLIDACTILIA)
 SÍNDROME METABÓLICO
 SINOSTOSIS MÚLTIPLE
 SINPOLIDACTILIA (SINDACTILIA TIPO 2)
 SJOGREN-LARSSON, SÍNDROME
 SLY, SÍNDROME (MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7)
 SMITH-LEMLI-OPITZ, SÍNDROME
 SORDERA HEREDITARIA MATERNA
 SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE
 SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA AUTOSÓMICA RECESIVA
 SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDROMICA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X
 SOTOS, SÍNDROME
 STARGARDT TIPO 1, ENFERMEDAD DE (FUNDUS FLAVIMACULATUS)
 STARGARDT TIPO 3, ENFERMEDAD DE
 STARGARDT TIPO 4, ENFERMEDAD DE
 STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, SÍNDROME
 STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA, SÍNDROME
 STURGE-WEBER, SÍNDROME
 SUDORACION INDUCIDA POR FRIO (CRISPONI, SÍNDROME)
 SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERTERMIA MALIGNA TIPO 1 (KING, SÍNDROME)
 SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERTERMIA MALIGNA TIPO 5
 TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINERGICA
 TARUI, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 7, FOSFOFRUCTOQUINASA MUSCULAR, DÉFICIT)
 TAY-SACHS, ENFERMEDAD DE
 TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA (RENDU-OSLER-WEBER, SÍNDROME)
 TELETONINA, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2G)
 TETRALOGIA DE FALLOT
 THOMSEN, ENFERMEDAD DE (MIOTONIA CONGÉNITA, BECKER, ENFERMEDAD DE)
 TIROSINEMIA
 TOWNES BROCKS, SÍNDROME
 TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (AUTISMO, ASPERGER, SÍNDROME)
 TREACHER COLLINS, SÍNDROME
 TRICORRINOFALANGICO, SÍNDROME
 TRICOTODISTROFIA TIPO D (SÍNDROME BIDS)
 TRICOTODISTROFIA TIPO F (PIBIDS, SÍNDROME)
 TRIM32, DÉFICIT (DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2H)
 TRIMETILAMINURIA (OLOR A PESCADO, SÍNDROME)
 TRIPLE-A, SÍNDROME
 TRISMUS, SÍNDROME (ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7, PSEUDOCAMPTODACTILIA)
 TROMBOCITEMIA ESENCIAL (TROMBOCITOSIS ESENCIAL)
 TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCÍTICA CONGÉNITA
 TROMBOCITOPENIA TROMBOTICA PURPURA FAMILIAR
 TROMBOCITOPENIA TROMBOTICA PURPURA FAMILIAR
 TROMBOCITOSIS ESENCIAL (TROMBOCITEMIA ESENCIAL)
 TROMBOCITOSIS FAMILIAR
 TROMBOFILIA HEREDITARIA
 TROMBOSIS
 TRONCO ARTERIAL COMUN
 TUMOR DE WILMS (NEFROBLASTOMA)
 UBIQUINONA-CITOCROMO C REDUCTASA, DÉFICIT (COMPLEJO 3 MITOCONDRIAL, DÉFICIT)
 UNVERRICHT- LUNDBORG, SÍNDROME
 UNVERRICHT-LUNDBORG, SÍNDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 1A)

ENFERMEDADES (ORDEN ALFABÉTICO)

UROLITIASIS FAMILIAR (DENT, SÍNDROME, NEFROLITITIS HIPERCALCIURICA)
 URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO (AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRÍO, SÍNDROME)
 USHER TIPO 1, SÍNDROME
 USHER TIPO 2, SÍNDROME
 USHER TIPO 2, SÍNDROME
 VAN BUCHEM, ENFERMEDAD DE (ESCLEROSTEOSIS)
 VAN DER WOUDEUSHER TIPO 1, SÍNDROME (PTERIGIUM POPLITEO, SÍNDROME)
 VATER-HIDROCEFALIAUSHER TIPO 1, SÍNDROME
 VEJIGA, CÁNCER
 VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO (MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA)
 VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE
 VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X
 VOHWINKELUSHER TIPO 1, SÍNDROME
 VON GIERKE, ENFERMEDAD DE (GLUCOGENOSIS TIPO 1A, GLUCOSA-6-FOSFATASA, DÉFICIT)
 VON HIPPEL-LINDAUUSHER TIPO 1, SÍNDROME
 VON WILLEBRAND, ENFERMEDAD DE
 WAARDENBURG TIPO 2, SÍNDROME
 WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3, SÍNDROME
 WAARDENBURG-SHAH, VARIANTE NEUROLÓGICA TIPO 4, SÍNDROME
 WAGNER, SÍNDROME
 WAGR, SÍNDROME
 WALKER-WALBURG, SÍNDROME
 WEBER-COCKAYNE, ENFERMEDAD DE (EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX, DOWLING-MEARA, ENFERMEDAD DE, KOEBNER, ENFERMEDAD DE)
 WEILL MARCHESANI, SÍNDROME
 WERDNIG-HOFFMANN, ENFERMEDAD DE (ATROFIA MUSCULAR ESPINAL)
 WEST, SÍNDROME
 WILLIAMS-BEUREN, SÍNDROME (ESTENOSIS SUPRAVALVULAR AORTICA)
 WILSON, ENFERMEDAD DE
 WISKOTT-ALDRICH, SÍNDROME
 WOLFRAM TIPO 1, SÍNDROME
 WOLFRAM TIPO 2, SÍNDROME
 WOLMAN, ENFERMEDAD DE
 X FRÁGIL, SÍNDROME (FRAX)
 XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA
 XERODERMA PIGMENTOSUM
 ZELLWEGER, SÍNDROME



FÁRMACOS (ORDEN ALFABÉTICO)

ACECLOFENACO	BROTIZOLAM
ACENOCOUMAROL	BUDESONIDA
ACEPROMAZINA	BUMETANIDA
ACETARSOL	BUPIVACAÍNA
ACETILSALICÍLICO ÁCIDO	BUPRENORFINA
ACETOFENAZINA	BUPROPION
AGOMELATINA	BUSPIRONA
ALBENDAZOL	BUSULFAN
ALCLOMETASONA	BUTAPERAZINA
ALDOSTERONA	BUTORFANOL
ALFENTANILO	CABAZITAXEL
ALFUZOSINA	CABERGOLINA
ALIMEMAZINA	CAFEÍNA
ALISKIREN	CALCITRIOL
ALMOTRIPTAN	CANDESARTAN
ALOSETRON	CAPSAICINA
ALPRAZOLAM	CAPTOPRIL
AMBRISENTAN	CARBAMAZEPINA
AMCINONIDA	CARISOPRODOL
AMFETAMINA	CARMUSTINA
AMINOFILINA	CARTEOLOL
AMIODARONA	CARVEDILOL
AMITRIPTILINA	CASPOFUNGINA
AMLODIPINO	CELECOXIB
AMODIAQUINA	CELIPROLOL
AMOXAPINA	CERIVASTATINA
AMPRENAVIR	CETIRIZINA
ANAGRELIDA	CEVIMELINA
ANASTROZOL	CIAMEMAZINA
APIXABAN	CICLESONIDA
APOMORFINA	CICLOBENZAPRINA
APREPITANT	CICLOFOSFAMIDA
ARGATROBAN	CICLOSPORINA
ARIPIPRAZOL	CILOSTAZOL
ARSENICO TRIOXIDO	CIMETIDINA
ARSTINOL	CINACALCET
ARTEMETER	CIPROFIBRATO
ASCORBICO ÁCIDO (VIT C)	CIPROFLOXACINA
ASENAPINA	CISAPRIDA
ASTEMIZOL	CISPLATINO
ATAZANAVIR	CITALOPRAM
ATOMOXETINA	CITARABINA
ATORVASTATINA	CLARITROMICINA
ATOVAQUONA	CLINDAMICINA
AXITINIB	CLOBAZAM
AZATIOPRINA	CLOBETASOL
AZELASTINA	CLOBETASONA
AZITROMICINA	CLOCORTOLONA
BAZEDOXIFENO	CLOFENAMIDA
BECLOMETASONA	CLOFIBRATO
BENDAMUSTINA	CLOMIFENO
BENOXAPROFENO	CLOMIPRAMINA
BENZATROPINA	CLONAZEPAM
BENZIDAMINA	CLONIDINA
BETABLOQUEANTES	CLOPAMIDA
BETAMETASONA	CLOPIDOGREL
BETAXOLOL	CLORDIAZEPOXIDO
BEXAROTENO	CLOREXOLONA
BEZAFIBRATO	CLORFENAMINA
BEZIDAMINA	CLOROQUINA
BEZITRAMIDA	CLORPROETAZINA
BICALUTAMIDA	CLORPROMAZINA
BISOPROLOL	CLORPROPAMIDA
BORTEZOMIB	CLORTALIDONA
BOSENTAN	CLORZOXAZONA
BRINZOLAMIDA	CLOZAPINA
BROMAZEPAM	COCAÍNA
BROMOCRIPTINA	CODEÍNA
BROMPERIDOL	COLCHICINA



FÁRMACOS (ORDEN ALFABÉTICO)

COLECALCIFEROL (VIT D)
CONIVAPTAN
CORTISONA
DACARBAZINA
DACTINOMICINA
DANAZOL
DANTROLENO
DAPSONA
DARIFENACINA
DARUNAVIR
DASATINIB
DAUNORUBICINA
DELAVIDINA
DESIPRAMINA
DESLORATADINA
DESONIDA
DESOXIMETASONA
DESVENLAFAXINA
DEXAMETASONA
DEXAMFETAMINA
DEXFENFLURAMINA
DEXLANSOPRAZOL
DEXTROMETORFANO
DEXTROMORAMIDA
DEXTROPROPOXYFENO
DEZOCINA
DIAZEPAM
DICLOFENAC
DICLOFENACO
DIFENHIDRAMINA
DIFETARSONA
DIFLORASONA
DIFLUCORTOLONA
DIFLUPREDNATO
DIGOXINA
DIHIDROCODEINA
DIHIDROERGOTAMINA
DILTIAZEM
DIMETACRINA
DIOSMINA
DISULFIRAM
DIXIRAZINA
DOCETAXEL
DOFETILIDA
DOLASETRON
DOMPERIDONA
DONEPEZIL
DORZOLAMIDA
DOXAZOSINA
DOXEPINA
DOXICICLINA
DOXORUBICINA
DRONABINOL
DRONEDARONA
DROPERIDOL
DULOXETINA
DUTASTERIDA
EBASTINA
EFAVIRENZ
ELETRIPTAN
ELTROMBOPAG
ENALAPRIL
ENTACAPONA
EPINASTINA
EPLERENONA
ERGOMETRINA
ERGOTAMINA
ERIBULINA
ERITROMICINA

ERLOTINIB
ESCITALOPRAM
ESLICARBAZEPINA
ESOMEPRAZOL
ESTAZOLAM
ESTRADIOL
ESTRAMUSTINA
ESTRIOL
ESTRONA
ESZOPICLONA
ETANOL
ETINILESTRADIOL
ETODOLACO
ETONOGESTREL
ETOPOSIDO
ETORICOXIB
ETOSUXIMIDA
ETRAVIRINA
EVEROLIMUS
EXEMESTANO
EZETIMIBE
FEBUXOSTAT
FELBAMATO
FELODIPINO
FENACETINA
FENAZOCINA
FENITOINA
FENOBARBITAL
FENOFIBRATO
FENPROCUMON
FENQUIZONA
FENTANILO
FESOTERODINA
FEXOFENADINA
FINASTERIDA
FINGOLIMOD
FLECAINIDA
FLUCLOROLONA
FLUCLOXACILINA
FLUDROXICORTIDA
FLUFENAZINA
FLUMEDROXONA
FLUMETASONA
FLUNARIZINA
FLUNISOLIDA
FLUNITRAZEPAM
FLUOCINOLONA
FLUOCINONIDA
FLUOCORTINA
FLUOCORTOLONA
FLUOROMETOLONA
FLUOXETINA
FLUPEROLONA
FLUPREDNIDENA
FLURAZEPAM
FLURBIPROFENO
FLUTAMIDA
FLUTICASONA
FLUVASTATINA
FLUVOXAMINA
FORMOCORTAL
FORMOTEROL
FOSAMPRENAVIR
FOSFENITOINA
FROVATRIPTAN
FUROSEMIDA
GALANTAMINA
GEFITINIB
GEMFIBROZIL



FÁRMACOS (ORDEN ALFABÉTICO)

GINKGO	LIDOCAINA
GLIBENCLAMIDA	LIOTIRONINA
GLICLAZIDA	LISINOPRIL
GLICOBARSOL	LISURIDA
GLIMEPIRIDA	LOMUSTINA
GLIPIZIDA	LOPERAMIDA
GRAMICIDINA	LOPINAVIR
GRANISETRON	LORATADINA
GREPAFLOXACINA	LORAZEPAM
HALCINONIDA	LORNOXICAM
HALOMETASONA	LOSARTAN
HALOPERIDOL	LOTEPREDNOL
HALOTANO	LOVASTATINA
HIDRALAZINA	LOXAPINA
HIDROCODONA	LUMIRACOXIB
HIDROCORTISONA	LURASIDONA
HIDROMORFONA	MAFENIDA
HIDROQUININA	MALATION
HIDROSMINA	MAPROTILINA
HIDROXIETILPROMETAZINA	MEBENDAZOL
HIERBA DE SAN JUAN	MEDRISONA
HIMECROMONA	MEDROXIPROGESTERONA
IBUPROFENO	MEFENÁMICO ÁCIDO
IDARUBICINA	MEFLOQUINA
IDEBENONA	MEFRUSIDA
IDOXURIDINA	MELARSOPROL
IDURSULFASA	MELATONINA
IFENPRODIL	MELFALAN
IFOSFAMIDA	MELOXICAM
ILOPERIDONA	MEMANTINA
IMATINIB	MEPIVACAINA
IMIPRAMINA	MEPTAZINOL
IMIQUIMOD	MEQUITAZINA
INDACATEROL	MESORIDAZINA
INDAPAMIDA	MESUXIMIDA
INDINAVIR	METADONA
INDOMETACINA	METICRAN
INDOPROFENO	METILDOPA
IPRIFLAVONA	METILERGOMETRINA
IRBESARTAN	METILFENOBARBITAL
IRINOTECAN	METILPREDNISOLONA
ISOFLURANO	METILTESTOSTERONA
ISONIAZIDA	METOCLOPRAMIDA
ISOSORBIDA	METOLAZONA
ISOTIPENDIL	METOPROLOL
ISOTRETINOINA	METOTREXATO
ISRADIPINO	METRONIDAZOL
ITRACONAZOL	MEXILETINA
IVABRADINA	MEZDILAZINA
IVERMECTINA	MIANSERINA
IXABEPILONA	MICAFUNGINA
KETAMINA	MICONAZOL
KETOBEMIDONA	MIDAZOLAM
KETOCONAZOL	MIFEPRISTONA
KETOPROFENO	MILNACIPRAN
KETOROLACO	MIRTAZAPINA
LACIDIPINO	MITOMICINA
LAMOTRIGINA	MITOXANTRONA
LANSOPRAZOL	MOCLOBEMIDA
LAPATINIB	MODAFINIL
LASOFOXIFENO	MOMETASONA
LEFLUNOMIDA	MONOXERUTINA
LETROZOL	MONTELUKAST
LEVETIRACETAM	MORFINA
LEVOBUPIVACAINA	MORICIZINA
LEVOFLOXACINA	MOXIFLOXACINA
LEVOMEPRIMAZINA	NABUMETONA
LEVONORGESTREL	NALBUFINA
LEVOTIROXINA	NAPROXENO



FÁRMACOS (ORDEN ALFABÉTICO)

NATEGLINIDA
NEBIVOLOL
NEFAZODONA
NELFINAVIR
NEVIRAPINA
NICARDIPINO
NICOMORFINA
NICOTINA
NIFEDIPINO
NIFLUMICO ÁCIDO
NILOTINIB
NILUTAMIDA
NIMESULIDA
NIMODIPINO
NISOLDIPINO
NITRAZEPAM
NITRENDIPINO
NORFLOXACINA
NORTRIPTILINA
OFLOXACINA
OLANZAPINA
OLMESARTAN
OLOPATADINA
OMEPRAZOL
ONDANSETRON
OPIO
ORFENADRINA
OXAPROZINA
OXATOMIDA
OXCARBAZEPINA
OXIBUTININA
OXICODONA
OXIMETAZOLINA
OXIMETOLONA
OXOMEMAZINA
PACLITAXEL
PALIPERIDONA
PALONOSETRON
PANTOPRAZOL
PAPAVERTUM
PARACETAMOL
PARICALCITOL
PAROXETINA
PAZOPANIB
PENTAMIDINA
PENTAZOCINA
PERAZINA
PERFENAZINA
PERGOLIDA
PERICIAZINA
PETIDINA
PILOCARPINA
PIMECROLIMUS
PIMOZIDA
PINDOLOL
PIOGLITAZONA
PIPERAZINA
PIPOTIAZINA
PIRETANIDA
PIRITRAMIDA
PIROXICAM
PITAVASTATINA
POTASIO CLORAZEPATO
PRASUGREL
PRAVASTATINA
PRAZQUANTEL
PREDNICARBATO
PREDNISOLONA
PREDNISONA
PRIMAQUINA
PROCAINA
PROCAINAMIDA
PROCLORPERAZINA
PROGESTERONA
PROGUANIL
PROMAZINA
PROMETAZINA
PROPAFENONA
PROPOFOL
PROPRANOLOL
PROTRIPTILINA
QUAZEPAM
QUENODEOXICÓLICO ÁCIDO
QUETIAPINA
QUINIDINA
QUININA
RABEPRAZOL
RALOXIFENO
RAMELTEON
RANITIDINA
RANOLAZINA
RASAGILINA
REBOXETINA
REPAGLINIDA
RETAPAMULINA
RETINOL (VIT A)
RIFABUTINA
RIFAMPICINA
RILUZOL
RIMEXOLONA
RISPERIDONA
RITONAVIR
ROFLUMILAST
ROMIDEPSINA
ROPINIROL
ROPIVACAINA
ROSIGLITAZONA
ROSUVASTATINA
RUTOSIDO
SALICÍLICO ÁCIDO
SALMETEROL
SAQUINAVIR
SAXAGLIPTINA
SELEGILINA
SERTRALINA
SEVOFLURANO
SIBUTRAMINA
SILDENAFILO
SILODOSINA
SIMVASTATINA
SIROLIMUS
SITAFLOXACINA
SITAGLIPTINA
SITAXENTAN
SOLIFENACINA
SORAFENIB
SOTALOL
SPARFLOXACINA
SPIRAMICINA
SUCCINILSULFATIAZOL
SUFENTANILO
SULFACETAMIDA
SULFADIAZINA
SULFADICRAMIDA
SULFADIMETOXINA
SULFADIMIDINA
SULFAFENAZOL
SULFAISODIMIDINA



FÁRMACOS (ORDEN ALFABÉTICO)

SULFALENO	TOCOFEROL (VIT E)
SULFAMAZONA	TOLBUTAMIDA
SULFAMERAZINA	TOLTERODINA
SULFAMETIZOL	TOLVAPTAN
SULFAMETOMIDINA	TOPIRAMATO
SULFAMETOXAZOL	TOPOTECAN
SULFAMETOXIDIAZINA	TORASEMIDA
SULFAMETOXIPIRIDAZINA	TOREMIFENO
SULFAMOXOL	TRABECTEDINA
SULFANILAMIDA	TRAMADOL
SULFAPIRIDINA	TRAZODONA
SULFASALAZINA	TREPROSTINIL
SULFATIAZOL	TRETINOINA
SULFATIOUREA	TRETINOINA
SULFATOLAMIDA	TRIAMCINOLONA
SULINDACO	TRIAMTERENO
SUMATRIPTAN	TRIAZOLAM
SUNITINIB	TRICLOROETILENO
TACRINA	TRIFLUOPERAZINA
TACROLIMUS	TRIFLUPROMAZINA
TADALAFILO	TRIMETOPRIMA
TALIDOMIDA	TRIMIPRAMINA
TALINOLOL	TROGLITAZONA
TAMOXIFENO	TROPISETRON
TAPENTADOL	TROXERUTINA
TEGASEROD	ULIPRISTAL
TELITROMICINA	ULOBETASOL
TEMAZEPAM	URSODEOXICÓLICO ÁCIDO
TEMOCAPRIL	VALPROICO ÁCIDO
TEMSIROLIMUS	VALSARTAN
TENIPOSIDO	VARDENAFILO
TENOXICAM	VECURONIO
TEOFILINA	VENLAFAXINA
TERBINAFINA	VERAPAMIL
TERFENADINA	VERNAKALANT
TESTOSTERONA	VINBLASTINA
TETRABENAZINA	VINCISTINA
TETRACICLINA	VINFLUNINA
TIAGABINA	VINORELBINA
TIAZINAM	VORICONAZOL
TICAGRELOR	VORINOSTAT
TICLOPIDINA	WARFARINA
TIETILPERAZINA	XIPAMIDA
TILIDINA	YOHIMBINA
TIMOLOL	ZAFIRLUKAST
TINIDAZOL	ZALEPLON
TIOPROPAZATO	ZIDOVUDINA
TIOPROPERAZINA	ZIPRASIDONA
TIORIDAZINA	ZOLMITRIPTAN
TIOTEPA	ZOLPIDEM
TIOTROPIO	ZONISAMIDA
TIPRANAIVIR	ZOPICLONA
TIXOCORTOL	ZOTEPINA
TIZANIDINA	



GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>A2M</i>	alpha-2-macroglobulin	<i>ATR</i>	ATR serine/threonine kinase
<i>AAAS</i>	aladin WD repeat nucleoporin	<i>ATRX</i>	ATRX, chromatin remodeler
<i>ABCA12</i>	ATP binding cassette subfamily A member 12	<i>AVPR2</i>	arginine vasopressin receptor 2
<i>ABCA4</i>	ATP binding cassette subfamily A member 4	<i>AZF1</i>	azoospermia factor 1
<i>ABCB1</i>	ATP binding cassette subfamily B member 1 (MDR/TAP)	<i>B3GALT1</i>	beta 3-glucosyltransferase
<i>ABCC2</i>	ATP binding cassette subfamily C member 2	<i>B4GALT7</i>	beta-1,4-galactosyltransferase 7
<i>ABCC6</i>	ATP binding cassette subfamily C member 6	<i>BBST1</i>	Bardet-Biedl syndrome 1
<i>ABCC8</i>	ATP binding cassette subfamily C member 8	<i>BCHE</i>	butyrylcholinesterase
<i>ABCD1</i>	ATP binding cassette subfamily D member 1	<i>BCOR</i>	BCL6 corepressor
<i>ABCG2</i>	ATP binding cassette subfamily G member 2	<i>BEST1</i>	bestrophin 1
<i>ACAD8</i>	acyl-CoA dehydrogenase family member 8	<i>BMP15</i>	bone morphogenetic protein 15
<i>ACADM</i>	acyl-CoA dehydrogenase, C-4 to C-12 straight chain	<i>BMPRI1A</i>	bone morphogenetic protein receptor type 1A
<i>ACAT1</i>	acetyl-CoA acetyltransferase 1	<i>BMPRI1B</i>	bone morphogenetic protein receptor type 1B
<i>ACE</i>	angiotensin I converting enzyme	<i>BMPRI2</i>	bone morphogenetic protein receptor type 2
<i>ACTA1</i>	actin, alpha 1, skeletal muscle	<i>BRAF</i>	B-Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase
<i>ACTA2</i>	actin, alpha 2, smooth muscle, aorta	<i>BRCA1</i>	BRCA1, DNA repair associated
<i>ACTC1</i>	actin, alpha, cardiac muscle 1	<i>BRCA2</i>	BRCA2, DNA repair associated
<i>ACVR1</i>	activin A receptor type 1	<i>BSND</i>	barttin CLCNK type accessory beta subunit
<i>ACVRL1</i>	activin A receptor like type 1	<i>BTBD</i>	biotinidase
<i>ADA</i>	adenosine deaminase	<i>BTBK</i>	Bruton tyrosine kinase
<i>ADAMTS10</i>	ADAM metalloproteinase with thrombospondin type 1 motif 10	<i>C1NH</i>	serpin family G member 1
<i>ADAMTS13</i>	ADAM metalloproteinase with thrombospondin type 1 motif 13	<i>C3</i>	complement C3
<i>ADAMTS2</i>	ADAM metalloproteinase with thrombospondin type 1 motif 2	<i>C7ORF11</i>	M-phase specific PLK1 interacting protein
<i>ADH1B</i>	alcohol dehydrogenase 1B (class I), beta polypeptide	<i>CA2</i>	carbonic anhydrase 2
<i>ADRA2A</i>	adrenoceptor alpha 2A	<i>CACB1</i>	coenzyme Q8A
<i>ADRB2</i>	adrenoceptor beta 2	<i>CACNA1A</i>	calcium voltage-gated channel subunit alpha1 A
<i>ADRB3</i>	adrenoceptor beta 3	<i>CACNA1F</i>	calcium voltage-gated channel subunit alpha1 F
<i>AGL</i>	amylase-alpha-1, 6-glucosidase, 4-alpha-glucanotransferase	<i>CACNA1S</i>	calcium voltage-gated channel subunit alpha1 S
<i>AGPAT2</i>	1-acylglycerol-3-phosphate O-acyltransferase 2	<i>CACNB4</i>	calcium voltage-gated channel auxiliary subunit beta 4
<i>AGPS</i>	alkylglycerone phosphate synthase	<i>CAPN3</i>	calpain 3
<i>AGT</i>	angiotensinogen	<i>CASR</i>	calcium sensing receptor
<i>AGXT</i>	alanine-glyoxylate aminotransferase	<i>CAV3</i>	caveolin 3
<i>AICDA</i>	activation induced cytidine deaminase	<i>CBS</i>	cystathionine-beta-synthase
<i>AIP</i>	aryl hydrocarbon receptor interacting protein	<i>CCM1</i>	KRIT1, ankyrin repeat containing
<i>AIRE</i>	autoimmune regulator	<i>CD19</i>	CD19 molecule
<i>ALAS2</i>	5'-aminolevulinic acid synthase 2	<i>CD3D</i>	CD3d molecule
<i>ALDH3A2</i>	aldehyde dehydrogenase 3 family member A2	<i>CD40</i>	CD40 molecule
<i>ALDH7A1</i>	aldehyde dehydrogenase 7 family member A1	<i>CD40LG</i>	CD40 ligand
<i>ALDOB</i>	aldolase, fructose-bisphosphate B	<i>CDAN1</i>	codanin 1
<i>ALMS1</i>	ALMS1, centrosome and basal body associated protein	<i>CDC73</i>	cell division cycle 73
<i>ALS2</i>	ALS2, alsin Rho guanine nucleotide exchange factor	<i>CDH1</i>	cadherin 1
<i>AMPD1</i>	adenosine monophosphate deaminase 1	<i>CDK4</i>	cyclin dependent kinase 4
<i>ANKK1</i>	ankyrin repeat and kinase domain containing 1	<i>CDKL5</i>	cyclin dependent kinase like 5
<i>APC</i>	APC, WNT signaling pathway regulator	<i>CDKN2A</i>	cyclin dependent kinase inhibitor 2A
<i>APOA2</i>	apolipoprotein A2	<i>CDKN2B</i>	cyclin dependent kinase inhibitor 2B
<i>APOA5</i>	apolipoprotein A5	<i>CETP</i>	cholesteryl ester transfer protein
<i>APOB</i>	apolipoprotein B	<i>CFH</i>	complement factor H
<i>APOC2</i>	apolipoprotein C2	<i>CFTR</i>	cystic fibrosis transmembrane conductance regulator
<i>APOC3</i>	apolipoprotein C3	<i>CHAT</i>	choline O-acetyltransferase
<i>APOE</i>	apolipoprotein E	<i>CHD7</i>	chromodomain helicase DNA binding protein 7
<i>APP</i>	amyloid beta precursor protein	<i>CHEK2</i>	checkpoint kinase 2
<i>APTX</i>	apoptaxin	<i>CHIT1</i>	chitinase 1
<i>AQP2</i>	aquaporin 2	<i>CHM</i>	CHM, Rab escort protein 1
<i>AR</i>	androgen receptor	<i>CHRNA1</i>	cholinergic receptor nicotinic alpha 1 subunit
<i>ARHGEF9</i>	Cdc42 guanine nucleotide exchange factor 9	<i>CHRNA4</i>	cholinergic receptor nicotinic alpha 4 subunit
<i>ARMS2</i>	age-related maculopathy susceptibility 2	<i>CHRNA7</i>	cholinergic receptor nicotinic alpha 7 subunit
<i>ARSA</i>	arylsulfatase A	<i>CHRNA7</i>	cholinergic receptor nicotinic epsilon subunit
<i>ARSB</i>	arylsulfatase B	<i>CHST3</i>	carbohydrate sulfotransferase
<i>ARSE</i>	arylsulfatase E (chondrodysplasia punctata 1)	<i>CHST6</i>	carbohydrate sulfotransferase 6
<i>ARX</i>	aristaless related homeobox	<i>CIITA</i>	class II major histocompatibility complex transactivator
<i>ASAH1</i>	N-acylsphingosine amidohydrolase 1	<i>CISD2</i>	CDGSH iron sulfur domain 2
<i>ASS1</i>	argininosuccinate synthase 1	<i>CLCN1</i>	chloride voltage-gated channel 1
<i>ATM</i>	ATM serine/threonine kinase	<i>CLCN5</i>	chloride voltage-gated channel 5
<i>ATP1A3</i>	ATPase Na ⁺ /K ⁺ transporting subunit alpha 3	<i>CLCN7</i>	chloride voltage-gated channel 7
<i>ATP2A2</i>	ATPase sarcoplasmic/endoplasmic reticulum Ca ²⁺ transporting 2	<i>CLCNKB</i>	chloride voltage-gated channel Kb
<i>ATP6VOA4</i>	ATPase H ⁺ transporting V0 subunit a4	<i>CLDN16</i>	claudin 16
<i>ATP6V1A1</i>	ATPase H ⁺ transporting V1 subunit A [Homo sapiens]	<i>CLN1</i>	PPT1, palmitoyl-protein thioesterase 1
<i>ATP7A</i>	ATPase copper transporting alpha [Homo sapiens]	<i>CLOCK</i>	clock circadian regulator
<i>ATP7B</i>	ATPase copper transporting beta	<i>CLRN1</i>	clarin 1



GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>CNBP</i>	CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein	<i>DYSF</i>	dysferlin
<i>CNGA3</i>	cyclic nucleotide gated channel alpha 3	<i>EBP</i>	emopamil binding protein (sterol isomerase)
<i>CNGB3</i>	cyclic nucleotide gated channel beta 3	<i>EDA</i>	ectodysplasin A
<i>COH1</i>	VPS13B, vacuolar protein sorting 13 homolog B	<i>EDAR</i>	ectodysplasin A receptor
<i>COL10A1</i>	collagen type X alpha 1 chain	<i>EDARDD</i>	EDAR associated death domain
<i>COL1A1</i>	collagen type I alpha 1 chain	<i>EFEMP2</i>	EGF containing fibulin like extracellular matrix protein 2
<i>COL1A2</i>	collagen type I alpha 2 chain	<i>EFHC1</i>	EF-hand domain containing 1
<i>COL2A1</i>	collagen type II alpha 1 chain	<i>EFNB1</i>	ephrin B1
<i>COL3A1</i>	collagen type III alpha 1 chain	<i>EGR2</i>	early growth response 2
<i>COL4A3</i>	collagen type IV alpha 3 chain	<i>EIF2B5</i>	eukaryotic translation initiation factor 2B subunit epsilon
<i>COL4A5</i>	collagen type IV alpha 5 chain	<i>ELA2</i>	ELANE, elastase, neutrophil expressed
<i>COL5A1</i>	collagen type V alpha 1 chain	<i>ELN</i>	elastin
<i>COL6A1</i>	collagen type VI alpha 1 chain	<i>ELOVL4</i>	ELOVL fatty acid elongase 4
<i>COL6A2</i>	collagen type VI alpha 2 chain	<i>EMD</i>	emerin
<i>COL6A3</i>	collagen type VI alpha 3 chain	<i>EMX2</i>	empty spiracles homeobox 2
<i>COL7A1</i>	collagen type VII alpha 1 chain	<i>ENG</i>	endoglin
<i>COL9A1</i>	collagen type IX alpha 1 chain	<i>EPAS1</i>	endothelial PAS domain protein 1
<i>COLQ</i>	collagen like tail subunit of asymmetric acetylcholinesterase	<i>EPCAM</i>	epithelial cell adhesion molecule
<i>COMP</i>	cartilage oligomeric matrix protein	<i>EPM1A</i>	CSTB, cystatin B
<i>COMT</i>	catechol-O-methyltransferase	<i>EPM1B</i>	PRICKLE1, prickle planar cell polarity protein 1
<i>COX III</i>	MTCO3, mitochondrially encoded cytochrome c oxidase III	<i>EPM2A</i>	EPH2A, laforin glucan phosphatase
<i>CP</i>	ceruloplasmin	<i>ERCC2</i>	ERCC excision repair 2, TFIIH core complex helicase subunit
<i>CPOX</i>	coproporphyrinogen oxidase	<i>ERCC6</i>	ERCC excision repair 6, chromatin remodeling factor
<i>CPT1A</i>	carnitine palmitoyltransferase 1A	<i>ERCC8</i>	ERCC excision repair 8, CSA ubiquitin ligase complex subunit
<i>CREBBP</i>	CREB binding protein	<i>EXT1</i>	exostosin glycosyltransferase 1
<i>CRLF1</i>	cytokine receptor like factor 1	<i>EXT2</i>	exostosin glycosyltransferase 2
<i>CRX</i>	cone-rod homeobox	<i>EYA1</i>	EYA transcriptional coactivator and phosphatase 1
<i>CTNS</i>	cystinosis, lysosomal cystine transporter	<i>F11</i>	coagulation factor XI
<i>CTRC</i>	chymotrypsin C	<i>F12</i>	coagulation factor XII
<i>CTSK</i>	cathepsin K	<i>F2</i>	coagulation factor II, thrombin
<i>CUBN</i>	cubilin	<i>F5</i>	coagulation factor V
<i>CUL7</i>	cullin 7	<i>F7</i>	coagulation factor VII
<i>CYBA</i>	cytochrome b-245 alpha chain	<i>F8</i>	coagulation factor VIII
<i>CYBB</i>	cytochrome b-245 beta chain	<i>F9</i>	coagulation factor IX
<i>CYP11B1</i>	cytochrome P450 family 11 subfamily B member 1	<i>FABP2</i>	fatty acid binding protein 2
<i>CYP11B2</i>	cytochrome P450 family 11 subfamily B member 2	<i>FAH</i>	fumarylacetoacetate hydrolase
<i>CYP17A1</i>	cytochrome P450 family 17 subfamily A member 1	<i>FAM123B</i>	AMER1, APC membrane recruitment protein 1
<i>CYP19A1</i>	cytochrome P450 family 19 subfamily A member 1	<i>FANCA</i>	Fanconi anemia complementation group A
<i>CYP1A2</i>	cytochrome P450 family 1 subfamily A member 2	<i>FANCC</i>	Fanconi anemia complementation group C
<i>CYP1B1</i>	cytochrome P450 family 1 subfamily B member 1	<i>FANCG</i>	Fanconi anemia complementation group G
<i>CYP21A2</i>	cytochrome P450 family 21 subfamily A member 2	<i>FAS</i>	Fas cell surface death receptor
<i>CYP27A1</i>	cytochrome P450 family 27 subfamily A member 1	<i>FBN1</i>	fibrillin 1
<i>CYP2A6</i>	cytochrome P450 family 2 subfamily A member 6	<i>FBN2</i>	fibrillin 2
<i>CYP2B6</i>	cytochrome P450 family 2 subfamily B member 6	<i>FBP1</i>	fructose-bisphosphatase 1
<i>CYP2C19</i>	cytochrome P450 family 2 subfamily C member 19	<i>FCGR3A</i>	Fc fragment of IgG receptor IIIa
<i>CYP2C9</i>	cytochrome P450 family 2 subfamily C member 9	<i>FECH</i>	ferrochelatase
<i>CYP2D6</i>	cytochrome P450 family 2 subfamily D member 6	<i>FERMT1</i>	fermitin family member 1
<i>CYP3A4</i>	cytochrome P450 family 3 subfamily A member 4	<i>FGA</i>	ibrinogen alpha chain
<i>CYP3A5</i>	cytochrome P450 family 3 subfamily A member 5	<i>FGB</i>	fibrinogen beta chain
<i>CYP4F22</i>	cytochrome P450 family 4 subfamily F member 22	<i>FGD1</i>	FYVE, RhoGEF and PH domain containing 1
<i>DAP12</i>	TYRO, protein tyrosine kinase binding protein	<i>FGD4</i>	FYVE, RhoGEF and PH domain containing 4
<i>DAX1</i>	NROB1, nuclear receptor subfamily 0 group B member 1	<i>FGF8</i>	fibroblast growth factor 8
<i>DCLRE1C</i>	DNA cross-link repair 1C	<i>FGFR1</i>	fibroblast growth factor receptor 1
<i>DCX</i>	doublecortin	<i>FGFR2</i>	fibroblast growth factor receptor 2
<i>DHCR7</i>	7-dehydrocholesterol reductase	<i>FGFR3</i>	fibroblast growth factor receptor 3
<i>DJ1</i>	PARK7, Parkinsonism associated deglycase	<i>FGG</i>	fibrinogen gamma chain
<i>DKC1</i>	dyskerin pseudouridine synthase 1	<i>FHM1</i>	CACNA1A, calcium voltage-gated channel subunit alpha1 A
<i>DLL3</i>	delta like canonical Notch ligand 3	<i>FIC1</i>	ATP8B1, ATPase phospholipid transporting 8B1
<i>DMD</i>	dystrophin	<i>FIG4</i>	FIG4 phosphoinositide 5-phosphatase
<i>DMPK</i>	dystrophin myotonia protein kinase	<i>FKRP</i>	fukutin related protein
<i>DNAH5</i>	dynein axonemal heavy chain 5	<i>FKTN</i>	fukutin
<i>DOCK8</i>	dedicator of cytokinesis 8	<i>FLCN</i>	folliculin
<i>DOK7</i>	docking protein 7	<i>FLG</i>	filaggrin
<i>DPYD</i>	dihydropyrimidine dehydrogenase	<i>FLNA</i>	filamin A
<i>DRD2</i>	dopamine receptor D2	<i>FLNB</i>	filamin B
<i>DRD3</i>	dopamine receptor D3	<i>FLT4</i>	fms related tyrosine kinase 4
<i>DRPLA</i>	ATN1, atrophin 1	<i>FMO3</i>	flavin containing monooxygenase 3
<i>DSPP</i>	dentin sialophosphoprotein	<i>FMR1</i>	fragile X mental retardation 1
<i>DTNA</i>	dystrobrevin alpha	<i>FOXC2</i>	forkhead box C2



GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>FOXE1</i>	forkhead box E1	<i>HESX1</i>	HESX homeobox 1
<i>FOXL2</i>	forkhead box L2	<i>HEXA</i>	hexosaminidase subunit alpha
<i>FOXP3</i>	forkhead box P3	<i>HEXB</i>	hexosaminidase subunit beta
<i>FRAS1</i>	Fraser extracellular matrix complex subunit 1	<i>HFE</i>	hemochromatosis
<i>FRDA</i>	FXN, frataxin	<i>HGD</i>	homogentisate 1,2-dioxygenase
<i>FTL</i>	ferritin light chain	<i>HGSNAT</i>	heparan-alpha-glucosaminide N-acetyltransferase
<i>FTO</i>	FTO, alpha-ketoglutarate dependent dioxygenase	<i>HLA-B</i>	major histocompatibility complex, class I, B
<i>FXYP2</i>	FXYP domain containing ion transport regulator 2	<i>HLCS</i>	holocarboxylase synthetase
<i>FZD4</i>	frizzled class receptor 4	<i>HMBS</i>	hydroxymethylbilane synthase
<i>G6PC</i>	glucose-6-phosphatase catalytic subunit	<i>HMGCL</i>	3-hydroxymethyl-3-methylglutaryl-CoA lyase
<i>G6PD</i>	glucose-6-phosphate dehydrogenase	<i>HMGCS2</i>	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase 2
<i>GAA</i>	glucosidase alpha, acid	<i>HNF1A</i>	HNF1 homeobox A
<i>GABRA1</i>	gamma-aminobutyric acid type A receptor alpha1 subunit	<i>HNF1B</i>	HNF1 homeobox B
<i>GALC</i>	galactosylceramidase	<i>HNF4A</i>	hepatocyte nuclear factor 4, alpha
<i>GALE</i>	UDP-galactose-4-epimerase	<i>HOGA1</i>	4-hydroxy-2-oxoglutarate aldolase 1
<i>GALK1</i>	galactokinase 1	<i>HOXD13</i>	homeobox D13
<i>GALNS</i>	galactosamine (N-acetyl)-6-sulfatase	<i>HPGD</i>	hydroxyprostaglandin dehydrogenase 15-(NAD)
<i>GALT</i>	galactose-1-phosphate uridylyltransferase	<i>HPRT1</i>	hypoxanthine phosphoribosyltransferase 1
<i>GAMT</i>	guanidinoacetate N-methyltransferase	<i>HPS1</i>	HPS1, biogenesis of lysosomal organelles complex 3 subunit 1
<i>GARS</i>	glycyl-tRNA synthetase	<i>HR</i>	HR, lysine demethylase and nuclear receptor corepressor
<i>GATA2</i>	GATA binding protein 2	<i>HRAS</i>	HRas proto-oncogene, GTPase
<i>GBA</i>	glucosylceramidase beta	<i>HSD17B3</i>	hydroxysteroid 17-beta dehydrogenase 3
<i>GBE1</i>	1,4-alpha-glucan branching enzyme 1	<i>HSD3B2</i>	hydroxy-delta-5-steroid dehydrogenase, 3 beta- and steroid delta-isomerase 2
<i>GCDH</i>	glutaryl-CoA dehydrogenase	<i>HSPB1</i>	heat shock protein family B (small) member 1
<i>GCH1</i>	GTP cyclohydrolase 1	<i>HSPB8</i>	heat shock protein family B (small) member 8
<i>GCK</i>	glucokinase	<i>HSPG2</i>	heparan sulfate proteoglycan 2
<i>GDAPI1</i>	ganglioside induced differentiation associated protein 1	<i>HYAL1</i>	hyaluronoglucosaminidase 1
<i>GDF3</i>	growth differentiation factor 3	<i>IDS</i>	iduronate 2-sulfatase
<i>GDF5</i>	growth differentiation factor 5	<i>IDUA</i>	iduronidase, alpha-L-
<i>GDF6</i>	growth differentiation factor 6	<i>IFNL3</i>	interferon lambda 3
<i>GFAP</i>	glial fibrillary acidic protein	<i>IFT80</i>	intraflagellar transport 80
<i>GF11</i>	growth factor independent 1 transcriptional repressor	<i>IGF1R</i>	insulin like growth factor 1 receptor
<i>GH1</i>	growth hormone 1	<i>IHH</i>	indian hedgehog
<i>GHR</i>	growth hormone receptor	<i>IKBK</i>	inhibitor of nuclear factor kappa B kinase subunit gamma
<i>GJA1</i>	gap junction protein alpha 1	<i>IL1B</i>	interleukin 1, beta
<i>GJB1</i>	gap junction protein beta 1	<i>IL2RG</i>	interleukin 2 receptor subunit gamma
<i>GJB2</i>	gap junction protein beta 2	<i>IL6</i>	interleukin 6 (interferon, beta 2)
<i>GJB3</i>	gap junction protein beta 3	<i>IL6R</i>	interleukin 6 receptor
<i>GJB6</i>	gap junction protein beta 6	<i>INSR</i>	insulin receptor
<i>GJC2</i>	gap junction protein gamma 2	<i>IRF6</i>	interferon regulatory factor 6
<i>GLA</i>	galactosidase alpha	<i>ITGB4</i>	integrin subunit beta 4
<i>GLB1</i>	galactosidase beta 1	<i>IVD</i>	isovaleryl-CoA dehydrogenase
<i>GLDC</i>	glycine decarboxylase	<i>JAG1</i>	jagged 1
<i>GLI3</i>	GLI family zinc finger 3	<i>JAK2</i>	Janus kinase 2
<i>GLIS2</i>	GLIS family zinc finger 2	<i>JAK3</i>	Janus kinase 3
<i>GLMN</i>	glomulin, FKBP associated protein	<i>JBTS3</i>	AHL1, Abelson helper integration site 1
<i>GLRA1</i>	glycine receptor alpha 1	<i>JPH3</i>	junctophilin 3
<i>GNAS</i>	GNAS complex locus	<i>KAL1</i>	ANOS1, anosmin 1
<i>GNPAT</i>	glyceronephosphate O-acyltransferase	<i>KAL2</i>	FGFR1, fibroblast growth factor receptor 1
<i>GNRHR</i>	gonadotropin releasing hormone receptor	<i>KAT6B</i>	lysine acetyltransferase 6B
<i>GNS</i>	glucosamine (N-acetyl)-6-sulfatase	<i>KCNA1</i>	potassium voltage-gated channel subfamily A member 1
<i>GP9</i>	glycoprotein IX platelet	<i>KCNH2</i>	potassium voltage-gated channel, subfamily H (eag-related), member 2
<i>GPC3</i>	glypican 3	<i>KCNJ1</i>	potassium voltage-gated channel subfamily J member 1
<i>GPIHBP1</i>	glycosylphosphatidylinositol anchored high density lipoprotein binding protein 1	<i>KCNJ11</i>	potassium inwardly-rectifying channel, subfamily J, member 11
<i>GPR143</i>	G protein-coupled receptor 143	<i>KCNJ2</i>	potassium voltage-gated channel subfamily J member 2
<i>GPR56</i>	ADGRG1, adhesion G protein-coupled receptor G1	<i>KCNK9</i>	potassium two pore domain channel subfamily K member 9
<i>GRHR</i>	glyoxylate and hydroxypyruvate reductase	<i>KCNQ1</i>	potassium voltage-gated channel, KQT-like subfamily, member 1
<i>GSTM1</i>	glutathione S-transferase mu 1	<i>KCNQ1OT1</i>	KCNQ1 opposite strand/antisense transcript 1 (non-protein coding)
<i>GSTP1</i>	glutathione S-transferase pi 1	<i>KIF1B</i>	kinesin family member 18
<i>GSTT1</i>	glutathione S-transferase theta 1	<i>KIF21A</i>	kinesin family member 21A
<i>GUCY2D</i>	guanylate cyclase 2D, retinal	<i>KIT</i>	v-kit Hardy-Zuckerman 4 feline sarcoma viral oncogene homolog
<i>GUSB</i>	glucuronidase beta	<i>KRAS</i>	v-Ki-ras2 Kirsten rat sarcoma viral oncogene homolog
<i>GYS2</i>	glycogen synthase 2	<i>KRT1</i>	keratin 1
<i>HADHA</i>	hydroxyacyl-CoA dehydrogenase/3-ketoacyl-CoA thiolase/enoyl-CoA hydratase (trifunctional protein), alpha subunit	<i>KRT16</i>	keratin 16
<i>HAX1</i>	HCLS1 associated protein X-1	<i>KRT2</i>	keratin 2
<i>HBB</i>	hemoglobin, beta		
<i>HD</i>	HTT, huntingtin		



GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>KRT5</i>	keratin 5	<i>MYBPC3</i>	myosin binding protein C, cardiac
<i>KRT6A</i>	keratin 6A	<i>MYH</i>	MUTYH, mutY DNA glycosylase
<i>KRT6B</i>	keratin 6B	<i>MYH3</i>	myosin heavy chain 3
<i>KRT9</i>	keratin 9	<i>MYH7</i>	myosin heavy chain 7
<i>L1CAM</i>	L1 cell adhesion molecule	<i>MYH8</i>	myosin heavy chain 8
<i>LAMA2</i>	laminin subunit alpha 2	<i>MYL2</i>	myosin light chain 2
<i>LAMB2</i>	laminin subunit beta 2	<i>MYL3</i>	myosin light chain 3
<i>LAMP2</i>	lysosomal associated membrane protein 2	<i>MYOC</i>	myocilin
<i>LCT</i>	lactase	<i>NAGLU</i>	N-acetyl-alpha-glucosaminidase
<i>LDB3</i>	LIM domain binding 3	<i>NAT2</i>	N-acetyltransferase 2 (arylamine N-acetyltransferase)
<i>LDLR</i>	low density lipoprotein receptor	<i>NBEA</i>	neurobeachin
<i>LEMD3</i>	LEM domain containing 3	<i>NBS1</i>	NBN, nibrin
<i>LEP</i>	leptin	<i>NDP</i>	NDP, norrin cystine knot growth factor
<i>LEPR</i>	leptin receptor	<i>NDRG1</i>	N-myc downstream regulated 1
<i>LEPRE1</i>	P3H1, prolyl 3-hydroxylase 1	<i>NEFL</i>	neurofilament light
<i>LGIT</i>	leucine rich glioma inactivated 1	<i>NEK8</i>	NIMA related kinase 8
<i>LIPA</i>	lipase A, lysosomal acid type	<i>NEUROD1</i>	neuronal differentiation 1
<i>LIPC</i>	lipase, hepatic type	<i>NF1</i>	neurofibromin 1
<i>LIP1</i>	lipase I	<i>NF2</i>	neurofibromin 2
<i>LIS1</i>	PAFAH1B1, platelet activating factor acetylhydrolase 1b regulatory subunit 1	<i>NIPBL</i>	NIPBL, cohesin loading factor
<i>LITAF/SIMPLE</i>	lipopolysaccharide induced TNF factor	<i>NKX2-6</i>	NK2 homeobox 6
<i>LMF1</i>	lipase maturation factor 1	<i>NLRP3</i>	NLR family pyrin domain containing 3
<i>LMNA</i>	lamin A/C	<i>NOD2</i>	nucleotide binding oligomerization domain containing 2
<i>LMNB2</i>	lamin B2	<i>NOG</i>	noggin
<i>LMX1B</i>	LIM homeobox transcription factor 1 beta	<i>NOPI0</i>	NOP10 ribonucleoprotein
<i>LOR</i>	loricrin	<i>NOS3</i>	nitric oxide synthase 3
<i>LOXL1</i>	lysyl oxidase-like 1	<i>NOTCH3</i>	notch 3
<i>LPL</i>	lipoprotein lipase	<i>NPC1</i>	NPC intracellular cholesterol transporter
<i>LRKK2</i>	leucine rich repeat kinase 2	<i>NPHP1</i>	nephrocystin 1
<i>LRP5</i>	LDL receptor related protein 5	<i>NPHP2</i>	INVS, inversin
<i>LTBP2</i>	latent transforming growth factor beta binding protein 2	<i>NPHP3</i>	nephrocystin 3
<i>MAMLD1</i>	mastermind like domain containing 1	<i>NPHP4</i>	nephrocystin 4
<i>MAOB</i>	monoamine oxidase B	<i>NPHP5</i>	IQCB1, IQ motif containing B1
<i>MAPT</i>	microtubule-associated protein tau	<i>NPHP6</i>	CEP290, centrosomal protein 290
<i>MBTPS2</i>	membrane bound transcription factor peptidase, site 2	<i>NPHS1</i>	NPHS1, nephrin
<i>MC1R</i>	melanocortin 1 receptor	<i>NPM1</i>	nucleophosmin
<i>MC4R</i>	melanocortin 4 receptor	<i>NPR2</i>	natriuretic peptide receptor 2
<i>MCCC1</i>	methylcrotonoyl-CoA carboxylase 1	<i>NPY</i>	neuropeptide Y
<i>MCPH1</i>	microcephalin 1	<i>NR2E3</i>	nuclear receptor subfamily 2 group E member 3
<i>MECP2</i>	methyl-CpG binding protein 2	<i>NR3C2</i>	nuclear receptor subfamily 3 group C member 2
<i>MED25</i>	mediator complex subunit 25	<i>NSD1</i>	nuclear receptor binding SET domain protein 1
<i>MEFV</i>	MEFV, pyrin innate immunity regulator	<i>NYX</i>	nyctalopin
<i>MEN1</i>	MÚLTIPLE endocrine neoplasia I	<i>OCA2</i>	OCA2 melanosomal transmembrane protein
<i>MET</i>	MET proto-oncogene, receptor tyrosine kinase	<i>OCRL</i>	OCRL, inositol polyphosphate-5-phosphatase
<i>MFN2</i>	mitofusin 2	<i>OFD1</i>	OFD1, centriole and centriolar satellite protein
<i>MITF</i>	melanogenesis associated transcription factor	<i>OPA1</i>	OPA1, mitochondrial dynamin like GTPase
<i>MKS1</i>	Meckel syndrome, type 1	<i>OPA3</i>	OPA3, outer mitochondrial membrane lipid metabolism regulator
<i>MLC1</i>	megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	<i>OPA7</i>	TMEM126A, transmembrane protein 126A
<i>MLH1</i>	mutL homolog 1	<i>OPRM1</i>	opioid receptor, mu 1
<i>MLL2</i>	KMT2D, lysine methyltransferase 2D	<i>OTC</i>	ornithine carbamoyltransferase
<i>MMAA</i>	methylmalonic aciduria (cobalamin deficiency) cblA type	<i>OTOF</i>	otoferlin
<i>MMACHC</i>	methylmalonic aciduria (cobalamin deficiency) cblC type, with homocystinuria	<i>PABPN1</i>	poly(A) binding protein nuclear 1
<i>MPL</i>	MPL proto-oncogene, thrombopoietin receptor	<i>PAH</i>	phenylalanine hydroxylase
<i>MPZ</i>	myelin protein zero	<i>PALB2</i>	partner and localizer of BRCA2
<i>MR1</i>	major histocompatibility complex, class I-related	<i>PANK2</i>	pantothenate kinase 2
<i>MS4A1</i>	membrane spanning 4-domains A1	<i>PARK2</i>	PRKN, parkin RBR E3 ubiquitin protein ligase
<i>MSX2</i>	msh homeobox 2	<i>PAX1</i>	paired box 1
<i>MT-ND1</i>	mitochondrially encoded NADH dehydrogenase 1	<i>PAX2</i>	paired box 2
<i>MT-RNR1</i>	mitochondrially encoded 12S RNA	<i>PAX3</i>	paired box 3
<i>MT-TK</i>	mitochondrially encoded tRNA lysine	<i>PCCA</i>	propionyl-CoA carboxylase alpha subunit
<i>MT-TL1</i>	mitochondrially encoded tRNA leucine 1 (UUA/G)	<i>PCDH19</i>	protocadherin 19
<i>MTATP6</i>	mitochondrially encoded ATP synthase 6	<i>PDHA1</i>	pyruvate dehydrogenase (lipoamide) alpha 1
<i>MTHFR</i>	5,10-methylenetetrahydrofolate reductase (NADPH)	<i>PDP1</i>	pyruvate dehydrogenase phosphatase catalytic subunit 1
<i>MTM1</i>	myotubularin 1	<i>PDX1</i>	pancreatic and duodenal homeobox 1
<i>MTMR2</i>	myotubularin related protein 2	<i>PEX1</i>	peroxisomal biogenesis factor 1
<i>MTTP</i>	microsomal triglyceride transfer protein	<i>PEX10</i>	peroxisomal biogenesis factor 10
<i>MUT</i>	methylmalonyl-CoA mutase	<i>PEX12</i>	peroxisomal biogenesis factor 12
<i>MVK</i>	mevalonate kinase	<i>PEX2</i>	peroxisomal biogenesis factor 2
		<i>PEX26</i>	peroxisomal biogenesis factor 26



GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>PEX6</i>	peroxisomal biogenesis factor 6	<i>RHO</i>	rhodopsin
<i>PEX7</i>	peroxisomal biogenesis factor 7	<i>RLBP1</i>	retinaldehyde binding protein 1
<i>PFKM</i>	phosphofructokinase, muscle	<i>RMRP</i>	RNA component of mitochondrial RNA processing endoribonuclease
<i>PHEX</i>	phosphate regulating endopeptidase homolog, X-linked	<i>RNASEH2B</i>	ribonuclease H2 subunit B
<i>PHF6</i>	PHD finger protein 6	<i>ROR2</i>	receptor tyrosine kinase like orphan receptor 2
<i>PHKA1</i>	phosphorylase kinase regulatory subunit alpha 1	<i>RP25</i>	EYS, eyes shut homolog (Drosophila)
<i>PHKA2</i>	phosphorylase kinase regulatory subunit alpha 2	<i>RPGR</i>	retinitis pigmentosa GTPase regulator
<i>PHKB</i>	phosphorylase kinase regulatory subunit beta	<i>RPGRIP1L</i>	RPGRIP1 like
<i>PHKG2</i>	phosphorylase kinase catalytic subunit gamma 2	<i>RPL11</i>	ribosomal protein L11
<i>PHOX2A</i>	paired like homeobox 2a	<i>RPL35A</i>	ribosomal protein L35a
<i>PHOX2B</i>	paired like homeobox 2b	<i>RPL5</i>	ribosomal protein L5
<i>PIGA</i>	phosphatidylinositol glycan anchor biosynthesis class A	<i>RPS10</i>	ribosomal protein S10
<i>PINK1</i>	PTEN induced putative kinase 1	<i>RPS17</i>	ribosomal protein S17
<i>PITX2</i>	paired like homeodomain 2	<i>RPS19</i>	ribosomal protein S19
<i>PKD1</i>	polycystin 1, transient receptor potential channel interacting	<i>RPS24</i>	ribosomal protein S24
<i>PKHD1</i>	PKHD1, fibrocystin/polyductin	<i>RPS26</i>	ribosomal protein S26
<i>PKP2</i>	plakophilin 2	<i>RPS7</i>	ribosomal protein S7
<i>PLA2G6</i>	phospholipase A2 group VI	<i>RSK2</i>	RPS6KA3, ribosomal protein S6 kinase A3
<i>PLCE1</i>	phospholipase C epsilon 1	<i>RUNX1</i>	runt related transcription factor 1
<i>PLG</i>	plasminogen	<i>RUNX2</i>	runt related transcription factor 2
<i>PLIN</i>	perilipin 1	<i>RYR1</i>	ryanodine receptor 1
<i>PLOD1</i>	procollagen-lysine,2-oxoglutarate 5-dioxygenase 1	<i>RYR2</i>	ryanodine receptor 2
<i>PLOD2</i>	procollagen-lysine,2-oxoglutarate 5-dioxygenase 2	<i>SACS</i>	sacsin molecular chaperone
<i>PLP1</i>	proteolipid protein 1	<i>SALL1</i>	spalt like transcription factor 1
<i>PMM2</i>	phosphomannomutase 2	<i>SBDS</i>	SBDS, ribosome maturation factor
<i>PMP22</i>	peripheral myelin protein 22	<i>SBF2</i>	SET binding factor 2
<i>PNP</i>	purine nucleoside phosphorylase	<i>SCA1</i>	ATXN1, ataxin 1
<i>PNPO</i>	pyridoxamine 5'-phosphate oxidase	<i>SCN1A</i>	sodium voltage-gated channel alpha subunit 1
<i>POLG</i>	DNA polymerase gamma, catalytic subunit	<i>SCN4A</i>	sodium voltage-gated channel alpha subunit 4
<i>POMGNT1</i>	protein O-linked mannose N-acetylglucosaminyltransferase 1 (beta 1,2-)	<i>SCN5A</i>	sodium voltage-gated channel alpha subunit 5
<i>POMT1</i>	protein O-mannosyltransferase 1	<i>SCN9A</i>	sodium voltage-gated channel alpha subunit 9
<i>POU1F1</i>	POU class 1 homeobox 1	<i>SCNA</i>	synuclein alpha
<i>POU3F4</i>	POU class 3 homeobox 4	<i>SCNN1A</i>	sodium channel epithelial 1 alpha subunit
<i>PPARG</i>	peroxisome proliferator-activated receptor gamma	<i>SCNN1B</i>	sodium channel epithelial 1 beta subunit
<i>PPOX</i>	protoporphyrinogen oxidase	<i>SDHA</i>	succinate dehydrogenase complex flavoprotein subunit A
<i>PRKAR1A</i>	protein kinase cAMP-dependent type I regulatory subunit alpha	<i>SDHB</i>	succinate dehydrogenase complex iron sulfur subunit B
<i>PRKCE</i>	protein kinase C epsilon	<i>SDHC</i>	succinate dehydrogenase complex subunit C
<i>PRKCSH</i>	protein kinase C substrate 80K-H	<i>SDHD</i>	succinate dehydrogenase complex subunit D
<i>PRNP</i>	prion protein	<i>SEC23B</i>	Sec23 homolog B, coat complex II component
<i>PROC</i>	protein C, inactivator of coagulation factors Va and VIIIa	<i>SEPN1</i>	SELENON, selenoprotein N
<i>PROK2</i>	prokineticin 2	<i>SEPT9</i>	septin 9
<i>PROKR2</i>	prokineticin receptor 2	<i>SERPINA1</i>	serpin family A member 1
<i>PROM1</i>	prominin 1	<i>SERPINC1</i>	serpin family C member 1
<i>PROP1</i>	PROP paired-like homeobox 1	<i>SETX</i>	senataxin
<i>PROS1</i>	protein S (alpha)	<i>SFTPB</i>	surfactant protein B
<i>PRSS1</i>	protease, serine 1	<i>SGCA</i>	sarcoglycan alpha
<i>PRX</i>	periaxin	<i>SGCB</i>	sarcoglycan beta
<i>PSEN1</i>	presenilin 1	<i>SGCD</i>	sarcoglycan delta
<i>PSEN2</i>	presenilin 2 (Alzheimer disease 4)	<i>SGCE</i>	sarcoglycan epsilon
<i>PSTPIP1</i>	proline-serine-threonine phosphatase interacting protein 1	<i>SGCG</i>	sarcoglycan gamma
<i>PTEN</i>	phosphatase and tensin homolog	<i>SH2D1A</i>	SH2 domain containing 1A
<i>PTH1H</i>	parathyroid hormone like hormone	<i>SH3TC2</i>	SH3 domain and tetratricopeptide repeats 2
<i>PTHRI</i>	parathyroid hormone 1 receptor	<i>SHANK3</i>	SH3 and MULTIPLE ankyrin repeat domains 3
<i>PTPN11</i>	protein tyrosine phosphatase, non-receptor type 11	<i>SHH</i>	sonic hedgehog
<i>PTRF</i>	CAVIN1, caveolae associated protein 1	<i>SHOX</i>	short stature homeobox
<i>PYGL</i>	glycogen phosphorylase L	<i>SIL1</i>	SIL1 nucleotide exchange factor
<i>PYGM</i>	glycogen phosphorylase, muscle associated	<i>SLC12A1</i>	solute carrier family 12 member 1
<i>RAB7A</i>	RAB7A, member RAS oncogene family	<i>SLC12A3</i>	solute carrier family 12 member 3
<i>RAG1</i>	recombination activating 1	<i>SLC12A6</i>	solute carrier family 12 member 6
<i>RAG2</i>	recombination activating 2	<i>SLC17A3</i>	solute carrier family 17 member 3
<i>RANBP2</i>	RAN binding protein 2	<i>SLC19A2</i>	solute carrier family 19 member 2
<i>RAPSN</i>	receptor associated protein of the synapse	<i>SLC1A3</i>	solute carrier family 1 member 3
<i>RASA1</i>	RAS p21 protein activator 1	<i>SLC22A1</i>	solute carrier family 22 member 1
<i>RB1</i>	retinoblastoma 1	<i>SLC22A5</i>	solute carrier family 22 member 5
<i>RBAT</i>	SLC3A1, solute carrier family 3 member 1	<i>SLC25A13</i>	solute carrier family 25 member 13
<i>RDH5</i>	retinol dehydrogenase 5	<i>SLC25A20</i>	solute carrier family 25 member 20
<i>RELN</i>	reelin	<i>SLC26A2</i>	solute carrier family 26 member 2
<i>RET</i>	ret proto-oncogene	<i>SLC26A3</i>	solute carrier family 26 member 3
		<i>SLC26A4</i>	solute carrier family 26 member 4

GENES (ORDEN ALFABÉTICO)

<i>SLC2A1</i>	solute carrier family 2 member 1	<i>TNNT2</i>	troponin T2, cardiac type
<i>SLC2A2</i>	solute carrier family 2 member 2	<i>TNXB</i>	tenascin XB
<i>SLC2A9</i>	solute carrier family 2 member 9	<i>TOR1A</i>	torsin family 1 member A
<i>SLC30A8</i>	solute carrier family 30 member 8	<i>TP53</i>	tumor protein p53
<i>SLC36A2</i>	solute carrier family 36 member 2	<i>TP63</i>	tumor protein p63
<i>SLC37A4</i>	solute carrier family 37 member 4	<i>TPM1</i>	tropomyosin 1 (alpha)
<i>SLC39A13</i>	solute carrier family 39 member 13	<i>TPM2</i>	tropomyosin 2 (beta)
<i>SLC39A4</i>	solute carrier family 39 member 4	<i>TPM3</i>	ropomyosin 3
<i>SLC40A1</i>	solute carrier family 40 member 1	<i>TPMT</i>	thiopurine S-methyltransferase
<i>SLC45A2</i>	solute carrier family 45 member 2	<i>TPO</i>	thyroid peroxidase
<i>SLC4A1</i>	solute carrier family 4 member 1 (Diego blood group)	<i>TRIM32</i>	tripartite motif containing 32
<i>SLC4A4</i>	solute carrier family 4 member 4	<i>TRPM1</i>	transient receptor potential cation channel subfamily M member 1
<i>SLC5A1</i>	solute carrier family 5 member 1	<i>TRPM6</i>	transient receptor potential cation channel subfamily M member 6
<i>SLC6A2</i>	solute carrier family 6 member 2	<i>TRPS1</i>	transcriptional repressor GATA binding 1
<i>SLC6A3</i>	solute carrier family 6 member 3	<i>TRPV4</i>	transient receptor potential cation channel subfamily V member 4
<i>SLC6A4</i>	solute carrier family 6 member 4	<i>TSC1</i>	tuberous sclerosis 1
<i>SLC9A6</i>	solute carrier family 9 member A6	<i>TSC2</i>	uberous sclerosis 2
<i>SLC01B1</i>	solute carrier organic anion transporter family member 1B1	<i>TTID</i>	MYOT, myotilin
<i>SMAD4</i>	SMAD family member 4	<i>TTPA</i>	alpha tocopherol transfer protein
<i>SMARCA2</i>	SWI/SNF related, matrix associated, actin dependent regulator of chromatin, subfamily a, member 2	<i>TTR</i>	transthyretin
<i>SMN1</i>	survival of motor neuron 1, telomeric	<i>TUBB2B</i>	tubulin beta 2B class Iib
<i>SOD1</i>	superoxide dismutase 1	<i>TUBB3</i>	tubulin beta 3 class III
<i>SOD2</i>	superoxide dismutase 2	<i>TWIST1</i>	twist family bHLH transcription factor 1
<i>SOD3</i>	superoxide dismutase 3	<i>TYR</i>	tyrosinase
<i>SOST</i>	sclerostin	<i>TYRP1</i>	tyrosinase related protein 1
<i>SOX10</i>	SRY-box 10	<i>UBA1</i>	ubiquitin like modifier activating enzyme 1
<i>SOX2</i>	SRY-box 2	<i>UBE3A</i>	ubiquitin protein ligase E3A
<i>SOX9</i>	SRY-box 9	<i>UBR1</i>	ubiquitin protein ligase E3 component n-recognin 1
<i>SPG4</i>	SPAST, spastin	<i>UCP2</i>	uncoupling protein 2
<i>SPG7</i>	SPG7, paraplegin matrix AAA peptidase subunit	<i>UGT1A1</i>	UDP glucuronosyltransferase 1 family, polypeptide A1
<i>SPINK1</i>	serine peptidase inhibitor, Kazal type 1	<i>UMOD</i>	uromodulin
<i>SPINK5</i>	serine peptidase inhibitor, Kazal type 5	<i>UMPS</i>	uridine monophosphate synthetase
<i>SRD5A2</i>	steroid 5 alpha-reductase 2	<i>UNG</i>	uracil DNA glycosylase
<i>SRPX2</i>	sushi repeat containing protein, X-linked 2	<i>USH1B</i>	MYO7A, myosin VIIA
<i>SRY</i>	sex determining region Y	<i>USH2A</i>	usherin
<i>STAT3</i>	signal transducer and activator of transcription 3	<i>VCAN</i>	versican
<i>STK11</i>	serine/threonine kinase 11	<i>VDR</i>	vitamin D (1,25- dihydroxyvitamin D3) receptor
<i>ST5</i>	steroid sulfatase	<i>VHL</i>	von Hippel-Lindau tumor suppressor
<i>SURF1</i>	SURF1, cytochrome c oxidase assembly factor	<i>VKORC1</i>	vitamin K epoxide reductase complex subunit 1
<i>SYNE1</i>	spectrin repeat containing nuclear envelope protein 1	<i>VPS13A</i>	vacuolar protein sorting 13 homolog A
<i>TAP1</i>	transporter 1, ATP binding cassette subfamily B member	<i>VSX1</i>	visual system homeobox 1
<i>TAS1R2</i>	taste 1 receptor member 2	<i>VWF</i>	von Willebrand factor
<i>TBCE</i>	tubulin folding cofactor E	<i>WAS</i>	Wiskott-Aldrich syndrome
<i>TBX5</i>	T-box 5	<i>WFS1</i>	wolframin ER transmembrane glycoprotein
<i>TCAP</i>	titin-cap	<i>WNK4</i>	WNK lysine deficient protein kinase 4
<i>TCF4</i>	transcription factor 4	<i>WNT5A</i>	Wnt family member 5A
<i>TCF7L2</i>	ranscription factor 7 like 2	<i>WNT7A</i>	Wnt family member 7A
<i>TCIRG1</i>	T-cell immune regulator 1, ATPase H+ transporting VO subunit a3	<i>WT1</i>	Wilms tumor 1
<i>TCOF1</i>	treacle ribosome biogenesis factor 1	<i>XX</i>	X-linked Kx blood group
<i>TERT</i>	telomerase reverse transcriptase	<i>XLRS1</i>	RS1, retinoschisin 1
<i>TFAP2A</i>	transcription factor AP-2 alpha	<i>XPA</i>	XPA, DNA damage recognition and repair factor
<i>TFR2</i>	transferrin receptor 2	<i>ZFX1B</i>	ZEB2, zinc finger E-box binding homeobox 2
<i>TGFB1</i>	transforming growth factor beta induced		
<i>TGFBR1</i>	transforming growth factor, beta receptor 1		
<i>TGFBR2</i>	transforming growth factor beta receptor 2		
<i>TGM1</i>	transglutaminase 1		
<i>THAP1</i>	THAP domain containing 1		
<i>THPO</i>	thrombopoietin		
<i>THRB</i>	thyroid hormone receptor beta		
<i>TIMP3</i>	TIMP metalloproteinase inhibitor 3		
<i>TINF2</i>	TERF1 interacting nuclear factor 2		
<i>TITF1</i>	NKX2-1, NK2 homeobox 1		
<i>TNF</i>	tumor necrosis factor		
<i>TNFRSF13B</i>	TNF receptor superfamily member 13B		
<i>TNFRSF1A</i>	TNF receptor superfamily member 1A		
<i>TNNC1</i>	troponin C1, slow skeletal and cardiac type		
<i>TNNI2</i>	troponin I2, fast skeletal type		
<i>TNNI3</i>	troponin I3, cardiac type		