

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
ABCA3	16	Autosómica recesiva	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3	
ABCC6*	16	Autosómica recesiva	Pseudoxantoma elástico; Calcificación arterial generalizada del lactante tipo 2	
ABCD1*	X	Ligada al cromosoma X	Adrenomieloneuropatía	
ACADM	1	Autosómica recesiva	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	
ACADVL	17	Autosómica recesiva	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	
AGA	4	Autosómica recesiva	Aspartylglucosaminuria	
AIFM1	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen AIFM1	
ALDOB	9	Autosómica recesiva	Intolerancia hereditaria a la fructosa	
ALPL	1	Autosómica recesiva	Hipofosfatasa infantil	
AR	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	El método actual no evalúa repeticiones del trinucleótido CAG en el exón 1 de este gen.
ASL	7	Autosómica recesiva	Aciduria argininosuccínica	
ASPA	17	Autosómica recesiva	Enfermedad de Canavan	
ATP7B	13	Autosómica recesiva	Enfermedad de Wilson	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
BTD	3	Autosómica recesiva	Deficiencia de biotinidasa	La variante NM_001370658.1:c.1270G>C (p.Asp424His) no se informa debido a su baja penetrancia y asociación con una actividad enzimática reducida en estado homocigoto.
CAPN3	15	Autosómica recesiva	Distrofia muscular de cinturas tipo 2A	
CASK	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome FG tipo 4; Trastorno del desarrollo intelectual ligado al cromosoma X, tipo Najm	
CBS	21	Autosómica recesiva	Homocistinuria clásica	
CEP290*	12	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen CEP290	No se incluye la variante intrónica profunda NM_025114.4:c.2991+1655A>G.
CFTR	7	Autosómica recesiva	Fibrosis quística	Solo se notifican variantes asociadas con fibrosis quística clásica. La región polimórfica del intrón 8 del gen CFTR (alelo 5T) solo se informa cuando se detecta la variante NM_000492.4:c.350G>A (p.Arg117His).
CHM	X	Ligada al cromosoma X	Coroideremia	
CLCN1	7	Autosómica recesiva	Miotonía congénita	
CNGA3	2	Autosómica recesiva	Acromatopsia tipo 2	
CNGB3	8	Autosómica recesiva	Acromatopsia tipo 3	
COL4A3	2	Autosómica recesiva	Síndrome de Alport tipo 3B	
COL4A5	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Alport tipo 1	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
COL7A1	3	Autosómica recesiva	Epidermólisis ampollosa distrófica asociada al gen COL7A1	
CPT2	1	Autosómica recesiva	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2	
CRB1	1	Autosómica recesiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 8; Retinosis pigmentaria tipo 12	
CTC1	17	Autosómica recesiva	Síndrome de Coats plus	
CYP1B1	2	Autosómica recesiva	Glaucoma congénito tipo 3A; Anomalía del desarrollo del segmento anterior	
CYP21A2	6	Autosómica recesiva	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	No se realiza análisis completo del gen. Variantes incluidas: NM_000500.9:c.293-13C/A>G, NM_000500.9:c.332_339del, NM_000500.9:c.518T>A, NM_000500.9:c.710T>A, NM_000500.9:c.713T>A, NM_000500.9:c.719T>A, NM_000500.9:c.923dup, NM_000500.9:c.955C>T, NM_000500.9:c.1069C>T, delección de 30kb, conversión génica grande. La variante NM_000500.9:c.955C>T solo se informa cuando no se detecta duplicación del gen CYP21A2. Esta variante junto con la duplicación génica ha sido reportada frecuentemente en el mismo cromosoma (en cis), lo que resulta en la presencia de dos copias funcionales del gen. En esos casos, el individuo no se considera portador de hiperplasia adrenal congénita (Parajes et al., 2008; Kleinle et al., 2009).

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
DCX	X	Ligada al cromosoma X	Lisencefalia tipo 1; Heterotopia subcortical en banda	
DDX11	12	Autosómica recesiva	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia	
DHCR7	11	Autosómica recesiva	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	
DLD	7	Autosómica recesiva	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3	
DMD	X	Ligada al cromosoma X	Distrofia muscular de Duchenne; Distrofia muscular de Becker	
DNAH5	5	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 3	
DPYD	1	Autosómica recesiva	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	
DYNC2H1	11	Autosómica recesiva	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 3	
EDA	X	Ligada al cromosoma X	Displasia ectodérmica hipohidrótica tipo 1	
ELP1	9	Autosómica recesiva	Disautonomía familiar	
EVC	4	Autosómica recesiva	Síndrome de Ellis-Van Creveld	
EYS*	6	Autosómica recesiva	Retinosis pigmentaria tipo 25	
F8*	X	Ligada al cromosoma X	Hemofilia A	También se incluye la detección de la inversión del intrón 22 en el gen F8.
F9	X	Ligada al cromosoma X	Hemofilia B	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
FMRI	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome X Frágil	Se analizan repeticiones del trinucleótido CGG en la región 5' UTR. Solo se informan alelos en el rango de mutación completa (>200 repeticiones) y premutación (55–200 repeticiones). El mosaicismo, incluido el gonadal, puede no ser detectado.
FOXP3	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome IPEX	
GAA	17	Autosómica recesiva	Enfermedad de Pompe	
GALC	14	Autosómica recesiva	Enfermedad de Krabbe	
GALT	9	Autosómica recesiva	Galactosemia	
GBE1	3	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4; Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	
GCDH	19	Autosómica recesiva	Aciduria glutárica tipo 1	
GDF1	19	Autosómica recesiva	Síndrome de Ivemark	
GFPT1	2	Autosómica recesiva	Síndrome miasténico congénito tipo 12	
GJB2	13	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 1A	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GJB3	1	Autosómica recesiva	Eritroqueratodermia variable tipo 1	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GJB6	13	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 1B	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GLA	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedad de Fabry	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
GLE1	9	Autosómica recesiva	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1; Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	
GPR143	X	Ligada al cromosoma X	Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X; Nistagmo congénito tipo 6	
HBA1-2	16	Autosómica recesiva	Alfa-talasemia	No se realiza un análisis completo del gen. Variantes incluidas: -MED; -SEA; -THAI; - α 3.7; - α 4.2; - α 20.5; -FIL; Hb Constant Spring (NM_000517.4:c.427T>C).
HBB	11	Autosómica recesiva	Beta-talasemia; Anemia falciforme	
HEXA	15	Autosómica recesiva	Enfermedad de Tay-Sachs	
HYLS1	11	Autosómica recesiva	Síndrome de Hidroletharus	
IDS*	X	Ligada al cromosoma X	Mucopolisacaridosis tipo 2	
IQSEC2	X	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 1	
MECP2	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen MECP2	
MKS1	17	Autosómica recesiva	Síndrome de Bardet-Biedl; Síndrome de Joubert; Síndrome de Meckel	
MMACHC	1	Autosómica recesiva	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC	
MPL	1	Autosómica recesiva	Trombocitopenia amegacariocítica congénita tipo 1	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
MTM1	X	Ligada al cromosoma X	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	
MYO15A	17	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 3	
NPHS1	19	Autosómica recesiva	Síndrome nefrótico tipo 1	
OCA2	15	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo tipo 2	
OFD1	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Joubert tipo 10	
OTC	X	Ligada al cromosoma X	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	
PAH	12	Autosómica recesiva	Fenilcetonuria	
PKHD1	6	Autosómica recesiva	Enfermedad renal poliquística tipo 4	
PMM2	16	Autosómica recesiva	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1A	
POLG	15	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen POLG	
POLR3A	10	Autosómica recesiva	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia hipomielinizante tipo 7	
PRPS1*	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen PRPS1	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
RMRP	9	Autosómica recesiva	Displasia anauxética tipo 1; Displasia metafisaria sin hipotricosis; Hipoplasia de cartílago-cabello	
RNASEH2B	13	Autosómica recesiva	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 2	
RS1	X	Ligada al cromosoma X	Retinosquiasis	
SBDS*	7	Autosómica recesiva	Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1	
SCO2	22	Autosómica recesiva	Miopía tipo 6	
SLC22A5	5	Autosómica recesiva	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	
SLC25A13	7	Autosómica recesiva	Citrulinemia tipo 2	
SLC26A4	7	Autosómica recesiva	Síndrome de Pendred; Sordera autosómica recesiva tipo 4	
SLC45A2	5	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo de tipo 4	
SLC6A8*	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de deficiencia cerebral de creatina tipo 1	
SMN1	5	Autosómica recesiva	Atrofia muscular espinal	Solo se incluye la delección del exón 7 en el gen SMN1. No se realiza secuenciación ni análisis de delección/duplicación en otras regiones de este gen. Esta prueba no detecta portadores "silenciosos" de AME, que tienen dos copias de SMN1 en un cromosoma y ninguna en el otro.
SMPD1	11	Autosómica recesiva	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
SYN1	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de epilepsia ligada al cromosoma X- problemas de aprendizaje-trastornos conductuales; Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 50	
TAFAZZIN	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Barth	
TMEM67	8	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen TMEM67	
TRIM37	17	Autosómica recesiva	Nanismo de Mulibrey	
TSFM	12	Autosómica recesiva	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3	
TYR*	11	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo tipo 1A/1B	La variante hipomorfa NM_000372.5:c.1205G>A, p.(Arg402Gln), asociada a manifestaciones clínicas más leves, no se informa.
UGT1A1	2	Autosómica recesiva	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1 y 2	No se notifican variantes en el gen UGT1A1 asociadas con el síndrome de Gilbert.
USH2A	1	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 2A; Retinosis pigmentaria tipo 39	
WAS	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X; Trombocitopenia ligada al cromosoma X	
XIAP*	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 2	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.

Gen	chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
ZIC3	X	Ligada al cromosoma X	Heterotaxia ligada al cromosoma X; VACTERL con hidrocefalia	

Los genes ubicados en el cromosoma X solo se analizan en mujeres.

*Estos genes presentan homología con otros loci genómicos, por lo que la precisión de la prueba puede verse disminuida.

**Cromosoma.