

Gen	Chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
AARS2	chr6	Autosómica recesiva	Ovarioleucodistrofia; Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8	
ABCA3	chr16	Autosómica recesiva	Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3	
ABCB11	chr2	Autosómica recesiva	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2	
ABCC6*	chr16	Autosómica recesiva	Pseudoxantoma elástico; Calcificación arterial generalizada del lactante tipo 2	
ABCC8	chr11	Autosómica recesiva	Diabetes mellitus neonatal permanente aislada tipo 3; Hipoglucemia familiar hiperinsulinémica tipo 1	
ABCD1*	chrX	Ligada al cromosoma X	Adrenomieloneuropatía	
ACADM	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	
ACADVL	chr17	Autosómica recesiva	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	
ADGRV1	chr5	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 2	
AGA	chr4	Autosómica recesiva	Aspartylglucosaminuria	
AGL	chr1	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3A/3B	
AGXT	chr2	Autosómica recesiva	Hiperoxaluria primaria tipo 1	
AIFM1	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen AIFM1	
AIRE	chr21	Autosómica recesiva	Poliendocrinopatía autoinmune 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
ALDH5A1	chr6	Autosómica recesiva	Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa	
ALDH7A1	chr5	Autosómica recesiva	Epilepsia dependiente de piridoxina tipo 4	
ALDOB	chr9	Autosómica recesiva	Intolerancia hereditaria a la fructosa	
ALMS1*	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de Alström	
ALOX12B	chr17	Autosómica recesiva	Ictiosis congénita tipo 2	
ALOXE3	chr17	Autosómica recesiva	Ictiosis congénita tipo 3	
ALPL	chr1	Autosómica recesiva	Hipofosfatasa infantil	
AR	chrX	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.
ARSA	chr22	Autosómica recesiva	Leucodistrofia metacromática	
ARSB	chr5	Autosómica recesiva	Mucopolisacaridosis tipo 6	
ASL	chr7	Autosómica recesiva	Aciduria argininosuccínica	
ASPA	chr17	Autosómica recesiva	Enfermedad de Canavan	
ASPM	chr1	Autosómica recesiva	Microcefalia primaria autosómica recesiva tipo 5	
ASS1	chr9	Autosómica recesiva	Citrulinemia tipo 1	
ATM	chr11	Autosómica recesiva	Ataxia-telangiectasia	
ATP7B	chr13	Autosómica recesiva	Enfermedad de Wilson	
ATR	chr3	Autosómica recesiva	Síndrome de Seckel tipo 1	
ATRX	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome ATR-X	
B3GLCT	chr13	Autosómica recesiva	Síndrome de Peters plus	

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
BBS1	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 1	
BBS10	chr12	Autosómica recesiva	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 10	
BBS2	chr16	Autosómica recesiva	Retinosis pigmentaria tipo 74; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 2	
BCKDHA	chr19	Autosómica recesiva	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1A	
BCKDHB	chr6	Autosómica recesiva	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B	
BCS1L	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome GRACILE; Síndrome de Björnstadt; Deficiencia aislada del complejo III	
BGN	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Meester-Loeys; Displasia espondiloepimetafisaria ligada al cromosoma X	
BRIPI	chr17	Autosómica recesiva	Anemia de Fanconi grupo J	
BTD	chr3	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.
BTK	chrX	Ligada al cromosoma X	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo 3; Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	
CAPN3	chr15	Autosómica recesiva	Distrofia muscular de cinturas tipo 2A	
CASK	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome FG tipo 4; Trastorno del desarrollo intelectual ligado al cromosoma X, tipo Najm	
CBS	chr21	Autosómica recesiva	Homocistinuria clásica	

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
CC2D2A	chr4	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen CC2D2A	
CCDC103	chr17	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 17	
CCDC40	chr17	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 15	
CD40LG	chrX	Ligada al cromosoma X	Inmunodeficiencia con hiper-IgM tipo 1	
CDH23	chr10	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 1D; Sordera autosómica recesiva tipo 12	
CEP152	chr15	Autosómica recesiva	Microcefalia primaria autosómica recesiva tipo 9; Síndrome de Seckel tipo 5	
CEP290*	chr12	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen CEP290	No se incluye la variante intrónica profunda NM_025114.4:c.2991+1655A>G.
CFI	chr4	Autosómica recesiva	Deficiencia del factor I del complemento	
CFTR	chr7	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	chrX	Ligada al cromosoma X	Coroideremia	
CHRNE	chr17	Autosómica recesiva	Síndrome miasténico congénito tipo 4A, 4B, 4C	
CHRNA	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de pterigium múltiple letal; Síndrome de Escobar	
CLCN1	chr7	Autosómica recesiva	Miotonía congénita	

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
CLCN5	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen CLCN5	
CLRN1	chr3	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 3A	
CNGA3	chr2	Autosómica recesiva	Acromatopsia tipo 2	
CNGB3	chr8	Autosómica recesiva	Acromatopsia tipo 3	
COL18A1	chr21	Autosómica recesiva	Síndrome de Knobloch tipo 1	
COL4A3	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de Alport tipo 3B	
COL4A5	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Alport tipo 1	
COL6A2	chr21	Autosómica recesiva	Distrofia muscular congénita de Ullrich tipo 1B; Distrofia muscular de Bethlem tipo 1B	
COL6A3	chr2	Autosómica recesiva	Distrofia muscular de Bethlem tipo 1C; Distrofia muscular congénita de Ullrich tipo 1C; Distonía primaria tipo DYT27	
COL7A1	chr3	Autosómica recesiva	Epidermólisis ampollosa distrófica asociada al gen COL7A1	
COLQ	chr3	Autosómica recesiva	Síndrome miasténico congénito tipo 5	
COQ8A	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia primaria de coenzima Q10 tipo 4	
CPLANE1	chr5	Autosómica recesiva	Síndrome orofaciocdigital tipo 6; Síndrome de Joubert tipo 17	
CPS1	chr2	Autosómica recesiva	Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1	
CPT2	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2	
CRB1	chr1	Autosómica recesiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 8; Retinosis pigmentaria tipo 12	

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
CRB2	chr9	Autosómica recesiva	Glomeruloesclerosis segmentaria y focal tipo 9; Ventriculomegalia con enfermedad quística renal	
CTC1	chr17	Autosómica recesiva	Síndrome de Coats plus	
CTNS	chr17	Autosómica recesiva	Cistinosis nefropática	
CUL4B	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo Cabezas	
CYBB	chrX	Ligada al cromosoma X	Inmunodeficiencia 34; Enfermedad granulomatosa crónica	
CYP1B1	chr2	Autosómica recesiva	Glaucoma congénito tipo 3A; Anomalía del desarrollo del segmento anterior	

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
CYP21A2	chr6	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 30 kb, 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).
CYP27A1	chr2	Autosómica recesiva	Xantomatosis cerebrotendinosa	
CYP7B1	chr8	Autosómica recesiva	Paraparesia espástica tipo 5A; Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 3	
DCX	chrX	Ligada al cromosoma X	Lisencefalia tipo 1; Heterotopia subcortical en banda	

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
DDX11	chr12	Autosómica recesiva	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia	
DGAT1	chr8	Autosómica recesiva	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas	
DHCR7	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	
DHDDS	chr1	Autosómica recesiva	Retinosis pigmentaria tipo 59	
DLD	chr7	Autosómica recesiva	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3	
DLG3	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual tipo 90	
DMD	chrX	Ligada al cromosoma X	Distrofia muscular de Duchenne; Distrofia muscular de Becker	
DNAAF1	chr16	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 13	
DNAH11*	chr7	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 7	
DNAH5	chr5	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 3	
DNAI1	chr9	Autosómica recesiva	Discinesia ciliar primaria tipo 1	
DNAJC12	chr10	Autosómica recesiva	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12	
DOCK6	chr19	Autosómica recesiva	Síndrome de Adams-Oliver tipo 2	
DOCK8	chr9	Autosómica recesiva	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8	
DOK7	chr4	Autosómica recesiva	Secuencia deformante de aquinesia fetal; Síndrome miasténico congénito tipo 10	
DPYD	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	
DYNC2H1	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo 3	

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
DYSF	chr2	Autosómica recesiva	Distrofia muscular de cinturas tipo 2B; Miopatía de Miyoshi; Miopatía distal con inicio en la tibial anterior	
EDA	chrX	Ligada al cromosoma X	Displasia ectodérmica hipohidrótica tipo 1	
EIF2B5	chr3	Autosómica recesiva	Leucoencefalopatía con desaparición de la sustancia blanca tipo 5	
ELP1	chr9	Autosómica recesiva	Disautonomía familiar	
EMD	chrX	Ligada al cromosoma X	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1	
ERCC2	chr19	Autosómica recesiva	Xeroderma pigmentoso grupo D; Tricotiodistrofia tipo 1	
ERCC6*	chr10	Autosómica recesiva	Síndrome de Cockayne tipo B; Síndrome cerebro óculo facio esquelético tipo 1; Síndrome de sensibilidad a UV tipo 1	
ETFDH	chr4	Autosómica recesiva	Aciduria glutárica tipo 2C	
EVC	chr4	Autosómica recesiva	Síndrome de Ellis-Van Creveld	
EYS*	chr6	Autosómica recesiva	Retinosis pigmentaria tipo 25	
F8*	chrX	Ligada al cromosoma X	Hemofilia A	También se incluye la detección de la inversión del intrón 22 en el gen F8.
F9	chrX	Ligada al cromosoma X	Hemofilia B	
FANCA	chr16	Autosómica recesiva	Anemia de Fanconi grupo A	
FANCC	chr9	Autosómica recesiva	Anemia de Fanconi grupo C	
FANCI	chr15	Autosómica recesiva	Anemia de Fanconi grupo I	

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
FH	chr1	Autosómica recesiva	Aciduria fumárica	
FHL1*	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen FHL1	
FKRP	chr19	Autosómica recesiva	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo 5A, 5B, 5C	
FKTN	chr9	Autosómica recesiva	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo 4A, 4B, 4C	
FLNA	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen FLNA	
FMR1	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome X Frágil	Se analizan repeticiones del trinucleótido CCG 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	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome IPEX	
FRAS1	chr4	Autosómica recesiva	Síndrome de Fraser tipo 1	
G6PC1	chr17	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1A	
GAA	chr17	Autosómica recesiva	Enfermedad de Pompe	
GALC	chr14	Autosómica recesiva	Enfermedad de Krabbe	
GALNS	chr16	Autosómica recesiva	Mucopolisacaridosis tipo 4A	
GALT	chr9	Autosómica recesiva	Galactosemia	

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
GATM	chr15	Autosómica recesiva	Síndrome de deficiencia cerebral de creatina tipo 3	
GBE1	chr3	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4; Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	
GCDH	chr19	Autosómica recesiva	Aciduria glutárica tipo 1	
GDF1	chr19	Autosómica recesiva	Síndrome de Ivemark	
GFPT1	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome miasténico congénito tipo 12	
GJB2	chr13	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 1A	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GJB3	chr1	Autosómica recesiva	Eritroqueratodermia variable tipo 1	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GJB6	chr13	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 1B	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GLA	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedad de Fabry	
GLB1	chr3	Autosómica recesiva	Gangliosidosis GM1 tipo 1,2,3; Mucopolisacaridosis tipo 4B	
GLDC	chr9	Autosómica recesiva	Encefalopatía por glicina tipo 1	
GLE1	chr9	Autosómica recesiva	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1; Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	
GMPPB	chr3	Autosómica recesiva	Distrofia muscular debida a distroglicanopatía tipo 14A, 14B, 14C	

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
GPR143	chrX	Ligada al cromosoma X	Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X; Nistagmo congénito tipo 6	
GUCY2D	chr17	Autosómica recesiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 1; Distrofia de conos y bastones tipo 6; Ceguera nocturna congénita estacionaria tipo 11	
HADHA	chr2	Autosómica recesiva	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga; Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	
HBA1-2	chr16	Autosómica recesiva	Alfa-talasemia	No se realiza un análisis completo del gen. Variantes incluidas: -MED; -SEA; -THAI; -α3.7; -α4.2; -α20.5; -FIL; Hb Constant Spring (NM_000517.4:c.427T>C).
HBB	chr11	Autosómica recesiva	Beta-talasemia; Anemia falciforme	
HERC2	chr15	Autosómica recesiva	Retraso del desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha	
HEXA	chr15	Autosómica recesiva	Enfermedad de Tay-Sachs	
HEXB	chr5	Autosómica recesiva	Enfermedad de Sandhoff	
HMGCL	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia de HMG-CoA liasa	
HPRT1	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Kelley-Seegmiller; Síndrome de Lesch-Nyhan	
HUWE1	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X, tipo Tuner	
HYLS1	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Hidrolethalus	
IDS*	chrX	Ligada al cromosoma X	Mucopolisacaridosis 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
IDUA	chr4	Autosómica recesiva	Mucopolisacaridosis tipo 1	
IL10RA	chr11	Autosómica recesiva	Enfermedad inflamatoria intestinal de inicio temprano relacionada con IL10 tipo 28	
IL1RAPL1	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 21	
IL2RG	chrX	Ligada al cromosoma X	Inmunodeficiencia combinada ligada al cromosoma X	
IQSEC2	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 1	
ITGB4	chr17	Autosómica recesiva	Epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica tipo 5B; Epidermólisis ampollosa juntural generalizada intermedia tipo 5A	
IVD	chr15	Autosómica recesiva	Acidemia isovalérica	
KCNQ1	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	
KDM5C	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual sindrómico ligado al X asociado con KDM5C	
L1CAM	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome MASA; Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	
LAMA1	chr18	Autosómica recesiva	Síndrome de Poretti-Boltshauser	
LAMA2	chr6	Autosómica recesiva	Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina	
LIPA	chr10	Autosómica recesiva	Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol; Enfermedad de Wolman	

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
LMNA	chr1	Autosómica recesiva	Displasia acromandibular; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 3; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1	
LOXHD1	chr18	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 77	
MBTPS2	chrX	Ligada al cromosoma X	Queratosis folicular espinulosa decalvante; Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia; Osteogénesis imperfecta tipo 19	
MCOLN1	chr19	Autosómica recesiva	Mucopolidosis tipo 4	
MCPH1	chr8	Autosómica recesiva	Microcefalia primaria autosómica recesiva tipo 1	
MECP2	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen MECP2	
MKS1	chr17	Autosómica recesiva	Síndrome de Bardet-Biedl; Síndrome de Joubert; Síndrome de Meckel	
MMACHC	chr1	Autosómica recesiva	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIC	
MMUT	chr6	Autosómica recesiva	Acidemia metilmalónica tipo mut 0	
MPL	chr1	Autosómica recesiva	Trombocitopenia amegacariocítica congénita tipo 1	
MRE11	chr11	Autosómica recesiva	Trastorno similar a la ataxia-telangiectasia tipo 1	
MTM1	chrX	Ligada al cromosoma X	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	
MVK	chr12	Autosómica recesiva	Síndrome de hiperimmunoglobulinemia D; Aciduria mevalónica	

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
MYMK	chr9	Autosómica recesiva	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	
MYO15A	chr17	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 3	
MYO7A	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 1B; Sordera autosómica recesiva tipo 2	
NAGA	chr22	Autosómica recesiva	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa tipo 1,2,3	
NAGLU	chr17	Autosómica recesiva	Síndrome de Sanfilippo tipo B	
NBAS	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de talla baja-atrofia óptica-anomalía de Pelger-Huët; Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre	
NDP	chrX	Ligada al cromosoma X	Vitreorretinopatía exudativa familiar; Enfermedad de Norrie	
NEB*	chr2	Autosómica recesiva	Miopatía nemalina tipo 2; Artrogriposis múltiple congénita tipo 6	
NEXMIF	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 98	
NFU1	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1; Paraplejía espástica tipo 93	
NMNAT1	chr1	Autosómica recesiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 9; Síndrome SHILCA	
NPC1	chr18	Autosómica recesiva	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1/D	
NPHP1	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de Senior-Loken tipo 1; Nefronoptosis tipo 1; Síndrome de Joubert tipo 4	Las deleciones en este gen no se informarán, ya que la baja penetrancia reportada limita su utilidad clínica.

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
NPHP3	chr3	Autosómica recesiva	Nefronoptosis tipo 3; Displasia renal-hepática-pancreática tipo 1; Síndrome de Meckel tipo 7	
NPHS1	chr19	Autosómica recesiva	Síndrome nefrótico tipo 1	
NPHS2	chr1	Autosómica recesiva	Síndrome nefrótico tipo 2	
NR2E3	chr15	Autosómica recesiva	Síndrome de Goldmann-Favre; Retinosis pigmentaria tipo 37	
NYX	chrX	Ligada al cromosoma X	Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 1A	
OCA2	chr15	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo tipo 2	
OCRL	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedad de Dent tipo 2; Síndrome de Lowe	
OFD1	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Joubert tipo 10	
OPA1	chr3	Autosómica recesiva	Síndrome de Behr	
OTC	chrX	Ligada al cromosoma X	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	
PAH	chr12	Autosómica recesiva	Fenilcetonuria	
PANK2	chr20	Autosómica recesiva	Neurodegeneración asociada a la pantotenato quinasa tipo 1	
PCCB	chr3	Autosómica recesiva	Acidemia propiónica	
PCDH15	chr10	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 1F; Sordera autosómica recesiva tipo 23	

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
PCNT	chr21	Autosómica recesiva	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipo 2	
PDHA1	chrX	Ligada al cromosoma X	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	
PDHB	chr3	Autosómica recesiva	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	
PDZD7	chr10	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 2	
PEX1	chr7	Autosómica recesiva	Síndrome de Zellweger 1A/B; Síndrome de Heimler 1	
PFKM	chr12	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 7	
PIGA*	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-crisis tipo 2; Síndrome férrico-cerebro-cutáneo	
PKHD1	chr6	Autosómica recesiva	Enfermedad renal poliquística tipo 4	
PLA2G6	chr22	Autosómica recesiva	Distrofia neuroaxonal infantil tipo 1; Disonía-parkinsonismo tipo Paisan-Ruiz; Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 2B	
PLOD1	chr1	Autosómica recesiva	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 6	
PMM2	chr16	Autosómica recesiva	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1A	
PNKP	chr19	Autosómica recesiva	Ataxia-apraxia oculomotora tipo 4; Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana	

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
PNPLA6	chr19	Autosómica recesiva	Paraparesia espástica tipo 39; Síndrome de Oliver-McFarlane; Síndrome de Boucher-Neuhäuser	
POLG	chr15	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen POLG	
POLRIC	chr6	Autosómica recesiva	Leucodistrofia hipomielinizante tipo 11; Síndrome de Treacher-Collins tipo 3	
POLR3A	chr10	Autosómica recesiva	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch; Leucodistrofia hipomielinizante tipo 7	
POMGNT1	chr1	Autosómica recesiva	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo 3A, 3B, 3C; Retinosis pigmentaria tipo 76	
PPA2	chr4	Autosómica recesiva	Insuficiencia cardíaca súbita infantil	
PPT1	chr1	Autosómica recesiva	Lipofuscinosis cerioidea neuronal tipo 1	
PQBP1	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Renpenning	
PRF1	chr10	Autosómica recesiva	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 2	
PRPS1*	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen PRPS1	
RAD50	chr5	Autosómica recesiva	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	
RAG1	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada con granulomatosis; Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2	

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
RAPSN	chr11	Autosómica recesiva	Secuencia deformante de aquinesia fetal tipo 2; Síndrome miasténico congénito tipo 11	
RARS2	chr6	Autosómica recesiva	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	
RBM10	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome TARP	
RDH12	chr14	Autosómica recesiva	Amaurosis congénita de Leber tipo 13	
RECQL4	chr8	Autosómica recesiva	Síndrome de Baller-Gerold; Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2; Síndrome RAPADILINO	
RMRP	chr9	Autosómica recesiva	Displasia anauxética tipo 1; Displasia metafisaria sin hipotricosis; Hipoplasia de cartílago-cabello	
RNASEH2B	chr13	Autosómica recesiva	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 2	
RPGRIP1	chr14	Autosómica recesiva	Distrofia de conos y bastones tipo 13; Amaurosis congénita de Leber tipo 6	
RPGRIP1L	chr16	Autosómica recesiva	Síndrome de Meckel tipo 5; Síndrome de Joubert tipo 7	
RS1	chrX	Ligada al cromosoma X	Retinosquiasis	
RTEL1	chr20	Autosómica recesiva	Disqueratosis congénita tipo 5	
SAMD9	chr7	Autosómica recesiva	Calcinosis tumoral normofosfatémica familiar	
SBDS*	chr7	Autosómica recesiva	Síndrome de Shwachman-Diamond tipo 1	
SCNN1B	chr16	Autosómica recesiva	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1B2	
SCO2	chr22	Autosómica recesiva	Miopía tipo 6	

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
SGCA	chr17	Autosómica recesiva	Distrofia muscular de cinturas tipo 3	
SGSH	chr17	Autosómica recesiva	Mucopolisacaridosis tipo 3	
SH3TC2	chr5	Autosómica recesiva	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C	
SLC16A2	chrX	Ligada al cromosoma X	Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher	
SLC17A5	chr6	Autosómica recesiva	Enfermedad de Salla; Enfermedad por almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil	
SLC1A4	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal	
SLC22A5	chr5	Autosómica recesiva	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	
SLC25A13	chr7	Autosómica recesiva	Citrulinemia tipo 2	
SLC26A2	chr5	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen SLC26A2	
SLC26A3	chr7	Autosómica recesiva	Diarrea clorada congénita	
SLC26A4	chr7	Autosómica recesiva	Síndrome de Pendred; Sordera autosómica recesiva tipo 4	
SLC37A4	chr11	Autosómica recesiva	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo Ib, Ic	
SLC45A2	chr5	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo de tipo 4	
SLC6A8*	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de deficiencia cerebral de creatina tipo 1	
SLC7A7	chr14	Autosómica recesiva	Lisinuria con intolerancia a proteínas	

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
SMN1	chr5	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	chr11	Autosómica recesiva	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B	
SPG11	chr15	Autosómica recesiva	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil tipo 5; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2X; Paraparesia espástica tipo 11	
SURF1	chr9	Autosómica recesiva	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4K; Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa	
SYN1	chrX	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	
SYP	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual tipo 96	
TFAZZIN	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Barth	
TGM1	chr14	Autosómica recesiva	Ictiosis congénita tipo 1	
TMEM216	chr11	Autosómica recesiva	Síndrome de Meckel tipo 2; Síndrome Joubert tipo 2; Retinitis pigmentosa tipo 98	
TMEM67	chr8	Autosómica recesiva	Enfermedades relacionadas con el gen TMEM67	

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
TPPI	chr11	Autosómica recesiva	Lipofuscinosis ceroides neuronal; Ataxia espinocerebelosa tipo 7	
TRIM37	chr17	Autosómica recesiva	Nanismo de Mulibrey	
TRIT1	chr1	Autosómica recesiva	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 35	
TSEN54	chr17	Autosómica recesiva	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2 y 4	
TSFM	chr12	Autosómica recesiva	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3	
TYR*	chr11	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.
TYRP1	chr9	Autosómica recesiva	Albinismo oculocutáneo tipo 3	
UBA5*	chr3	Autosómica recesiva	Encefalopatía epiléptica inespecífica de inicio precoz	
UGT1A1	chr2	Autosómica recesiva	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1 y 2	No se notifican variantes en el gen UGT1A1 asociadas con el síndrome de Gilbert.
UPF3B	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual sindrómico tipo 14	
USH2A	chr1	Autosómica recesiva	Síndrome de Usher tipo 2A; Retinosis pigmentaria tipo 39	
USP9X	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual tipo 99	
VAR52	chr6	Autosómica recesiva	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20	
VPS13B	chr8	Autosómica recesiva	Síndrome de Cohen	

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
WAS	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X; Trombocitopenia ligada al cromosoma X	
WFS1	chr4	Autosómica recesiva	Síndrome de Wolfram tipo 1	
XIAP*	chrX	Ligada al cromosoma X	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 2	
ZIC3	chrX	Ligada al cromosoma X	Heterotaxia ligada al cromosoma X; VACTERL con hidrocefalia	
ZNF711	chrX	Ligada al cromosoma X	Trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 97	
ZNHIT3	chr17	Autosómica recesiva	Síndrome PEHO	

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.