

Gen	Chr**	Modo de herencia	Enfermedad	Comentarios
ABCD1*	X	Ligada al cromosoma X	Adrenomieloneuropatía	
AIFM1	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen AIFM1	
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.
CASK	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome FG tipo 4; Trastorno del desarrollo intelectual ligado al cromosoma X, tipo Najm	
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	
COL4A5	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Alport tipo 1	
DCX	X	Ligada al cromosoma X	Lisencefalia tipo 1; Heterotopia subcortical en banda	
DMD	X	Ligada al cromosoma X	Distrofia muscular de Duchenne; Distrofia muscular de Becker	
EDA	X	Ligada al cromosoma X	Displasia ectodérmica hipohidróica tipo 1	
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
FMR1	X	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	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome IPEX	
GJB2	13	Autosómica recesiva	Sordera autosómica recesiva tipo 1A	No se notifican variantes asociadas a un fenotipo leve.
GLA	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedad de Fabry	
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	
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	
MTM1	X	Ligada al cromosoma X	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	
OFD1	X	Ligada al cromosoma X	Síndrome de Joubert tipo 10	

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
OTC	X	Ligada al cromosoma X	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	
PRPS1*	X	Ligada al cromosoma X	Enfermedades relacionadas con el gen PRPS1	
RS1	X	Ligada al cromosoma X	Retinosquiasis	
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 deleción del exon 7 en el gen SMN1. No se realiza secuenciación ni análisis de deleción/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.
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	
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	
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.