

1. ¿QUÉ ES EL PANEL DE PORTADORES?

El test de portadores es un análisis genético que estudia, de forma simultánea, mutaciones en 298 genes responsables de patologías hereditarias recesivas (una enfermedad con herencia recesiva es aquella, como por ejemplo la Fibrosis Quística, en la que el sujeto afecto hereda dos mutaciones, una de cada progenitor portador sano. El riesgo teórico para estas parejas es del 25%).

2. ¿POR QUÉ HACERSE UN PANEL DE PORTADORES?

El objetivo del test es conocer si una determinada persona es portadora sana de mutaciones en genes relacionados con enfermedades genéticas de tipo recesivo. El conocimiento de esta situación de portador sano es útil para determinar el riesgo de forma específica y programar las actuaciones médicas necesarias para eliminar dicho riesgo.

3. ¿A QUIÉN VA DIRIGIDO?

- a** Población general: parejas sin antecedentes personales y/o familiares que, en un contexto preconcepcional, desean conocer qué riesgo tienen de concebir un niño afecto por una enfermedad hereditaria recesiva específica.
- b** Parejas en las que existe consanguinidad y, por lo tanto, un mayor riesgo para enfermedades recesivas.
- c** Personas pertenecientes a grupos étnicos en los que son prevalentes ciertas enfermedades recesivas.
- d** Parejas que van a someterse a procedimientos de Reproducción Asistida, como complemento de los estudios diagnósticos.
- e** En Clínicas de Reproducción Asistida, el test se puede utilizar en donantes de espermatozoides/ovocitos para una mejor selección de estos donantes y una disminución del riesgo de transmisión de enfermedades recesivas.

Gen	Enfermedad	OMIM
MTTP	Abetalipoproteinemia	200100
ETFA	Acidemia glutárica IIA	231680
ETFB	Acidemia glutárica IIB	231680
ETFDH	Acidemia glutárica IIC	231680
IVD	Acidemia isovalérica	243500
PCCA	Acidemia propiónica	606054
PCCB	Acidemia propiónica	606054
OPA3	Aciduria 3-metilglutacónica tipo III	258501
ACAT1	Aciduria alfa-metilacetoacética	203750
ASL	Aciduria argininosuccínica	207900
GCDH	Aciduria glutárica tipo I	231670
MMAB	Aciduria metilmalónica por déficit de síntesis de adenosilcobalamina	251110
MMAA	Aciduria metilmalónica sensible a B12	251100
MMACHC	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC	277400
MUT	Aciduria metilmalónica, tipo mut(0)	251000
MMADHC	Aciduria metilmalónica/homocistinuria, tipo cblD, variantes1, 2	277410
MVK	Aciduria mevalónica	610377
SLC26A2	Acondrogénesis Ib	600972
SLC39A4	Acrodermatitis enteropática	201100
CNGB3	Acromatopsia 3	262300
ABCD1	Adrenoleucodistrofia	300100
SLC12A6	Agnesia de cuerpo caloso con neuropatía periférica	218000
EDA	Agnesia dental selectiva	313500
TYR	Albinismo oculocutáneo tipo 1A	203100
TYR	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	606952
SLC45A2	Albinismo oculocutáneo tipo IV	606574
TYR	Albinismo/síndrome de Waardenburg, digénico	103470
HGD	Alcaptonuria	203500
CYP11B1	Aldosteronismo, tratable con glucocorticoides, dom.	103900
MAN2B1	Alfa-manosidosis tipos I, II	248500
RDH12	Amaurosis congénita de Leber 13	612712
GUCY2D	Amaurosis congénita de Leber 1	204000
LCA5	Amaurosis congénita de Leber 5	604537
LAMB3	Amelogénesis imperfecta tipo 1A	104530
HBB	Anemia de células falciformes	603903
FANCA	Anemia de Fanconi, grupo de complementación A	227650
FANCC	Anemia de Fanconi, grupo de complementación C	227645
FANCG	Anemia de Fanconi, grupo de complementación G	614082
BRIP1	Anemia de Fanconi, grupo de complementación J	609054
G6PD	Anemia hemolítica por déficit de glucosa-6-fosfatodehidrogenasa	300908
BCHE	Apnea postanestésica	-
ARG1	Argininemia	207800
SLC35A3	Artrogriposis+retraso mental+convulsiones	615553
AGA	Aspartilglucosaminuria	208400

Sigue detrás 

PANEL de PORTADORES

2/6



BIOARRAY

Gen	Enfermedad	OMIM
SACS	Ataxia espástica, tipo Charlevoix-Saguenay	270550
TPP1	Ataxia espinocerebelosa 7	609270
POLG	Ataxia mitocondrial rec.	607459
TTPA	Ataxia+deficiencia aislada de vitamina E	277460
ATM	Ataxia-telangiectasia	208900
SLC26A2	Atelosteogénesis II/dislipia de De la Chapelle	256050
SMN1	Atrofia muscular espinal 1, 2, 3, 4	253300, 253550, 253400, 271150
AR	Atrofia muscular espinal y bulbar de Kennedy	313200
ATP7A	Atrofia muscular espinal, distal	300489
OPA3	Atrofia óptica+cataratas, dom.	165300
CFTR	Ausencia congénita bilateral de vas deferens	277180
GDF5	Braquidactilia	615072, 112600, 113100
SGCD	Cardiomiopatía dilatada 1L	606685
FKTN	Cardiomiopatía dilatada 1X	611615
DMD	Cardiomiopatía dilatada 3B	302045
PRPS1	Charcot-Marie-Tooth 5	311070
CTH	Cistioninuria	219500
CTNS	Cistinosis nefropática	219800, 219900
CTNS	Cistinosis no nefropática	219750
SLC3A1	Cistinuria	220100
SLC7A9	Cistinuria	220100
ASS1	Citrulinemia	215700
ABCB11	Colestasis intrahepática progresiva familiar 2	601847
ABCB11	Colestasis intrahepática, recurrente benigna 2	605479
GDF5	Condrodisplasia de Grebe	200700
PEX7	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1	215100
VPS13A	Coreoacantocitosis	200150
CHM	Coroideremia	303100
FGFR2	Craniosinostosis síndromicas, dominantes	101200, 123500, 101600, 123790, 614592, 123150, 609579
CYP17A1	Deficiencia de 17,20-liasas	202110
MCCC1	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	210200
MCCC2	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoC carboxilasa 2	210210
ACADM	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media	201450
ACADVL	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena muy larga	201475
ACADS	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena corta	201470
ACOX1	Deficiencia de acil-CoC oxidasa del peroxisoma	264470
CYP19A1	Deficiencia de aromatasa	613546

Gen	Enfermedad	OMIM
BTD	Deficiencia de biotinidasa	253260
CPT1A	Deficiencia de carnitín palmitoiltransferasa hepática tipo 1A	255120
CPT2	Deficiencia de carnitín palmitoil transferasa II	608649, 600836, 255110
DLD	Deficiencia de dihidrolipoamida dehidrogenasa	246900
DPYD	Deficiencia de dihidropirimidina dehidrogenasa	274270
PDHA1	Deficiencia de E1-alfa-piruvatodehidrogenasa	312170
PDHB	Deficiencia de E1-beta piruvatodehidrogenasa	614111
F5	Deficiencia de factor V	227400
F11	Deficiencia de factor XI, rec., dom.	231680
PHGDH	Deficiencia de fosfoglicerato dehidrogenasa	601815
FH	Deficiencia de fumarasa	255310
GALK1	Deficiencia de galactoquinasa+cataratas	230200
GALE	Deficiencia de galactosa epimerasa	230350
GNMT	Deficiencia de glicina N-metil transferasa	606664
HMGCL	Deficiencia de hidroximetilglutaril Coa liasa	246450
HLCS	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	253270
LMF1	Deficiencia de lipasa	246650
LPL	Deficiencia de lipoproteín lipasa	238600
MCEE	Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	251120
MAT1A	Deficiencia de metionin adenosiltransferasa	250850
RFXANK	Deficiencia de MHC clase II, grupo de complementación B	209920
OTC	Deficiencia de ornitíntranscarbamilasa	311250
HSD17B4	Deficiencia de proteína D-bifuncional	261515
HADHA	Deficiencia de proteína trifuncional	609015
SUMF1	Deficiencia múltiple de sulfatasas	272200
SLC22A5	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	212140
BCS1L	Déficit de complejo mitocondrial III, tipo nuclear 1	124000
CNGB3	Degeneración macular juvenil	248200
ALG6	Desorden congénito de la glicosilación tipo Ic	602522
PEX10	Desorden de la biosíntesis del peroxisoma 6B	614871
PEX10	Desorden de la biosíntesis del peroxisoma 6A (síndrome de Zellweger)	614870
INS	Diabetes insulín dependiente, 2	125852
INS	Diabetes neonatal	606176
KCNJ11	Diabetes neonatal permanente	606176
GCK	Diabetes neonatal permanente	606176
ABCC8	Diabetes neonatal permanente	606176
GLIS3	Diabetes neonatal+hipotiroidismo congénito	610199
ABCC8	Diabetes no insulín dependiente	125853
GCK	Diabetes, comienzo tardío, no dependiente de insulina	125853
SLC26A3	Diarrea congénita 1, con secreción de cloruro	214700
F2	Dis/hipoprotrombinemia	613679
IKBKAP	Disautonomía familiar	223900
SLC5A5	Dishormonogénesis tiroidea 1	274400

[Sigue en página 3](#)

PANEL de PORTADORES

3/6

Gen	Enfermedad	OMIM
TG	Dishormonogénesis tiroidea 3	274700
IYD	Dishormonogénesis tiroidea 4	274800
DUOXA2	Dishormonogénesis tiroidea 5	274900
DUOX2	Dishormonogénesis tiroidea 6	607200
TPO	Dishormonogénesis tiroidea tipo 2A	274500
EVC2	Disostosis acrofacial de Weyers, dom.	193530
EVC	Disostosis acrofacial de Weyers, dom.	193530
GDF5	Displasia acromesomélica	201250
SLC26A2	Displasia diastrófica	222600
EDA	Displasia ectodérmica hipohidrótica 1	305100
SLC26A2	Displasia epifisaria múltiple 4	226900
RTEL1	Disqueratosis congénita	615190
SLC4A11	Distrofia corneal endotelial	217400, 217700, 613268
GUCY2D	Distrofia de conos y bastones 6, dom.	601777
PROM1	Distrofia de conos y bastones 12	612657
PROM1	Distrofia macular 2, dom.	608051
MFSD8	Distrofia macular con afectación central de conos	616170
DMD	Distrofia muscular de Becker	300376
DMD	Distrofia muscular de Duchenne	310200
EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 1	310300
CAPN3	Distrofia muscular de miembros-cinturas tipo 2A	253600
DYSF	Distrofia muscular de miembros-cinturas tipo 2B	253601
SGCG	Distrofia muscular de miembros-cinturas tipo 2C	253700
SGCA	Distrofia muscular de miembros-cinturas tipo 2D	608099
SGCB	Distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2E	604286
SGCD	Distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2F	601287
TRIM32	Distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2H	254110
DYSF	Distrofia muscular de Miyoshi 1	254130
POMT1	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo A1	236670
POMGNT1	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipos A3, B3, C3	253280, 613151, 613157
FKTN	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo A4	253800
FKRP	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo A5	613153
POMT1	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo B1	613155
FKTN	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo B4	613152
FKRP	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo B5	606612
POMT1	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo C1	609308
FKTN	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo C4	611588
FKRP	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo C5	607155
RLBP1	Distrofia retinal de Bothnia	607475
GDF5	Du Pan	228900
COL7A1	EB neonatal transitoria	131705
COL7A1	EB pretibial	131850
COL7A1	EB pruriginosa	604129
ETHE1	Encefalopatía etilmalónica	602473

Gen	Enfermedad	OMIM
AMT	Encefalopatía por hiperglicemia	605899
GLDC	Encefalopatía por hiperglicemia	605899
CYBB	Enfermedad crónica granulomatosa	306400
ASPA	Enfermedad de Canavan	271900
GLA	Enfermedad de Fabry	301500
GBA	Enfermedad de Gaucher, tipos perinatal letal, I, II, III, IIIC	608013, 230800, 230900, 231000, 231005
GALC	Enfermedad de Krabe	245200
HBA1	Enfermedad de la hemoglobina H	613978
HBA2	Enfermedad de la hemoglobina H	613978
PYGM	Enfermedad de McArdle	232600
ATP7A	Enfermedad de Menkes	309400
SMPD1	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	257200
SMPD1	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	607616
NPC1	Enfermedad de Niemann-Pick tipos C1, D	257220
NPC2	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	607625
SLC17A5	Enfermedad de Salla	604369
HEXB	Enfermedad de Sandhoff (formas infantil, juvenil, adulto)	268800
PROM1	Enfermedad de Stargardt 4	603786
HEXA	Enfermedad de Tay-Sachs	272800
VWF	Enfermedad de von Willebrand tipo 1	193400
VWF	Enfermedad de von Willebrand tipos 2A, 2B, 2M, 2N	613554
VWF	Enfermedad de von Willebrand tipo 3	277480
ATP7B	Enfermedad de Wilson	277900
BCKDHA	Enfermedad del jarabe de arce tipo Ia	248600
BCKDHB	Enfermedad del jarabe de arce tipo Ib	248600
DBT	Enfermedad del jarabe de arce tipo II	248600
PKHD1	Enfermedad poliquistica renal/hepática	263200
G6PC	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Ia	232200
SLC37A4	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Ib	232220
SLC37A4	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Ic	232240
GAA	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno II	232300
AGL	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IIIa, IIIb	232400
GBE1	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IV	232500
PFKM	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno VII	232800
SERPINA1	Enfisema por déficit de alfa-1-antitripsina, diátesis hemorrágica	613490
COL7A1	Epidermolisis bullosa distrófica	226600, 132000, 131750
MMP1	Epidermolisis bullosa distrófica, modificador	226600
LAMB3	Epidermolisis bullosa juncional, tipo Herlitz	226700
LAMA3	Epidermolisis bullosa juncional, tipo Herlitz	226700
LAMC2	Epidermolisis bullosa juncional, tipo Herlitz	226700
LAMC2	Epidermolisis bullosa juncional, tipo no-Herlitz	226650

Sigue detrás 

PANEL de PORTADORES

4/6

Gen	Enfermedad	OMIM
LAMB3	Epidermolisis bullosa juncional, tipo no-Herlitz	226650
LAMA3	Epidermolisis bullosa, atrófica benigna generalizada	226650
POR	Esteroidogénesis alterada por déficit de citocromo P450 oxidorreductasa	613571
FMR1	Fallo ovárico prematuro	311360
G6PD	Favismo	134700
PAH	Fenilcetonuria	261600
CFTR	Fibrosis quística	219700
MEFV	Fiebre mediterránea familiar dom.	134610
MEFV	Fiebre mediterránea familiar rec.	249100
GALT	Galactosemia	230400
GLB1	Gangliosidosis-GM1 tipos I, II, III	230500, 230600, 230650
GM2A	Gangliosidosis-GM2, variante AB	272750
PRPS1	Gota/superactividad fosforibosilpirofosfosintetasa	300661
BCS1L	GRACILE	603358
HFE2	Hemocromatosis tipo 2A	602390
TFR2	Hemocromatosis tipo 3	604250
HFE	Hemocromatosis	235200
F8	Hemofilia A	306700
F9	Hemofilia B	306900
UGT1A1	Hiperbilirrubinemia neonatal familiar transitoria	237900
PTS	Hiperfenilalaninemia	261640
LIAS	Hiperglicinemia+acidosis láctica+convulsiones	614462
LPL	Hiperlipidemia familiar combinada, dom.	144250
AHCY	Hipermetioninemia por déficit de S-adenosilhomocistein hidrolasa	613752
AGXT	Hiperoxaluria primaria tipo 1	259900
GRHPR	Hiperoxaluria primaria tipo II	260000
HOGA1	Hiperoxaluria primaria tipo III	613616
CYP11B1	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 11-beta hidroxilasa	202010
HSD3B2	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 3betahidroxiesteroide dehidrogenasa 2	201810
CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita/ hiperandrogenismo tipo no-clásico, por déficit de 21-hidroxilasa	201910
STAR	Hiperplasia adrenal lipoidea congénita	201710
INS	Hiperproinsulinemia	616214
ALDH4A1	Hiperprolinemia tipo II	239510
CDH23	Hipoacusia 12	601386
USH1C	Hipoacusia 18A	602092
PCDH15	Hipoacusia 23	609533
GJB2	Hipoacusia dom. 3A	601544
MYO7A	Hipoacusia dominante 11	601317
PRPS1	Hipoacusia ligada al X 1	304500
GJB2	Hipoacusia rec.1A	220290

Gen	Enfermedad	OMIM
MYO7A	Hipoacusia recesiva 2	600060
MYO15A	Hipoacusia recesiva 3	600316
SLC26A4	Hipoacusia recesiva 4	600791
BSND	Hipoacusia sensorineural con disfunción renal (síndrome de Bartter tipo 4a)	602522
CYP11B2	Hipòaldosteronismo congénito, por déficit de corticosteronametiloxidasa I	203400
CYP11B2	Hipòaldosteronismo congénito, por déficit de corticosteronametiloxidasa II	610600
ALPL	Hipofosfatasa	146300, 241510, 241500
ABCC8	Hipoglicemia hiperinsulinémica familiar 1	256450
KCNJ11	Hipoglicemia hiperinsulinémica familiar 2	601820
GCK	Hipoglicemia familiar hiperinsulinémica 3	602485
ABCC8	Hipoglicemia infantil	240800
LHCGR	Hipoplasia de células de Leidig+hipogonadismo hipergonadotropo/pseudohemafroditismo/resistencia a LH (mujer)	238320
SEPSECS	Hipoplasia pontocerebelas tipo 2D	613811
AR	Hipospadias 1	300633
SRD5A2	Hipospadias perineoescrotal pseudovaginal	264600
PAX8	Hipotiroidismo congénito por disgenesia/ hipoplasia tiroidea	218700
TSHB	Hipotiroidismo congénito resistente a TSH	275200
TSHR	Hipotiroidismo congénito sin bocio 1	275200
HAL	Histidinemia, dominante	235800
MTHFR	Homocistinuria por déficit de metilentetrahidrofolato reductasa	236250
CBS	Homocistinuria/ hiperhomocisteinemia+trombosis	236200
TGM1	Ictiosis congénita 1	242300
CYBB	Inmunodeficiencia 34/micobacteriosis	300645
ADA	Inmunodeficiencia combinada severa por déficit de adenosin deaminasa/ déficit parcial	102700
IL2RG	Inmunodeficiencia combinada, moderada	312863
IL2RG	Inmunodeficiencia combinada, severa	300400
DCLRE1C	Inmunodeficiencia severa combinada tipo Athabasca	602450
AR	Insensibilidad a andrógenos	300068, 312300
ALDOB	Intolerancia a la fructosa	229600
SLC7A7	Intolerancia proteica con lisinuria	222700
BCS1L	Leigh	256000
ARSA	Leucodistrofia metacromática	250100
MLC1	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	604004
HEPACAM	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales 2A	613925
HEPACAM	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales 2B con/sin retraso mental	613926
PPT1	Lipofuscinosis cerioidea neuronal 1	256730
TPP1	Lipofuscinosis cerioidea neuronal 2	204500

Sigue en página 5 ➔

PANEL de PORTADORES

5/6



Gen	Enfermedad	OMIM
CLN3	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 3	204200
CLN5	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 5	256731
CLN6	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 6	601780
MFSD8	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 7	610951
CLN8	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 8	600143, 610003
ACTA1	Miopatía congénita con desproporción de fibras tipo 1	255310
GNE	Miopatía de Nonaka	605820
MTM1	Miopatía miotubular	310400
NEB	Miopatía nemalínica 2	256030
ACTA1	Miopatía nemalínica 3, miopatía congénita	161800
AMPD1	Miopatía por deficiencia de mioadenilato deaminasa	615511
KCNJ11	MODY 13	616329
INS	MODY tipo 10	613370
GCK	MODY-II	125851
GNPTAB	Mucopolidosis alfa/beta II	252500
GNPTAB	Mucopolidosis alfa/beta III	252600
MCOLN1	Mucopolidosis IV	252650
IDUA	Mucopolisacaridosis Ih	607014
IDUA	Mucopolisacaridosis Ih/s	607015
IDS	Mucopolisacaridosis II	309900
IDUA	Mucopolisacaridosis Is	607016
SGSH	Mucopolisacaridosis tipo IIIA (Sanfilippo A)	252900
NAGLU	Mucopolisacaridosis tipo IIIB (Sanfilippo B)	252920
HGSNAT	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Sanfilippo C)	252930
GNS	Mucopolisacaridosis tipo IIID	252940
GLB1	Mucopolisacaridosis tipo IVB (Morquio)	253010
NME1	Neuroblastoma	256700
GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth, ligada al X	302800
GBE1	Neuropatía del adulto por acúmulo de cuerpos de poliglucosan	263570
HAX1	Neutropenia congénita severa 3	610738
VPS45	Neutropenia congénita severa tipo 5	615285
POLG	Oftalmoplegia externa progresiva, dom.1	157640
POLG	Oftalmoplegia externa progresiva, rec.1	258450
PROP1	Panhipopituitarismo	262600
CTSK	Picnodisostosis	265800
AIRE	Poliendocrinopatía autoinmune tipo I con/sin displasia metafisaria reversible	240300
MVK	Poroqueratosis 3, dominante	175900
HSD17B3	Pseudohermafroditismo masculino con ginecomastia	264300
CHRNA3	Pterigium múltiple letal	253290
CHRNA3	Pterigium múltiple letal	253290
GJB2	Queratitis+ictiosis+hipoacusia, dom.	148210, 602540
GJB2	Queratoderma palmoplantar+hipoacusia, dom.	148350

Gen	Enfermedad	OMIM
NR2E3	Retinitis pigmentosa 37	611131
PROM1	Retinitis pigmentosa 41	612095
DHDDS	Retinitis Pigmentosa 59	613861
CLRN1	Retinitis pigmentosa 61	614180
HGSNAT	Retinitis pigmentosa 73	616544
BBS2	Retinitis pigmentosa 74	616562
POMGNT1	Retinitis Pigmentosa 76	617123
RLBP1	Retinitis punctata albescens	136880
RS1	Retinosquisis	312700
GNE	Sialuria, dom.	269921
COL4A3	Síndrome de Alport, rec.	203780
COL4A4	Síndrome de Alport, rec.	203780
COL4A5	Síndrome de Alport	301050
FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler	207410
POR	Síndrome de Antley-Bixler	201750
PRPS1	Síndrome de Arts	301835
BBS1	Síndrome de Bardet-Biedl 1	209900
BBS2	Síndrome de Bardet-Biedl 2	615981
BBS10	Síndrome de Bardet-Biedl 10	615987
TRIM32	Síndrome de Bardet-Biedl 11	615988
BBS12	Síndrome de Bardet-Biedl 12	615989
MKS1	Síndrome de Bardet-Biedl 13	615990
CEP290	Síndrome de Bardet-Biedl 14	615991
BCS1L	Síndrome de Bjornstad	262000
BLM	Síndrome de Bloom	210900
F5	Síndrome de Budd-Chiari	600880
RAB23	Síndrome de Carpenter	201000
VPS13B	Síndrome de Cohen	216550
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar tipos I, II	218800, 606785
SLC6A8	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 1	300352
GAMT	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 2	612736
MPV17	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial 6 (tipo hepatocelular)	256810
POLG	Síndrome de depleción mitocondrial 4A	203700
POLG	Síndrome de depleción mitocondrial 4B	613662
ABCC2	Síndrome de Dubin-Johnson	237500
ADAMTS2	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VIIC	225410
EVC2	Síndrome de Ellis-van Creveld	225500
EVC	Síndrome de Ellis-van Creveld	225500
CHRNA3	Síndrome de Escobar	265000
SLC12A3	Síndrome de Gitelman	263800
PEX1	Síndrome de Heimler 1	234580
PEX6	Síndrome de Heimler 2	616617
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	203300
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	614072

Sigue detrás ➔

PANEL de PORTADORES

6/6

BA
BIOARRAY

Gen	Enfermedad	OMIM
SLC25A15	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinemia	238970
TMEM216	Síndrome de Joubert 2	608091
ARL13B	Síndrome de Joubert 8	612291
MKS1	Síndrome de Joubert 28	617121
LRPPRC	Síndrome de Leigh (tipo franco-canadiense)	220111
MKS1	Síndrome de Meckel 1	249000
CEP290	Síndrome de Meckel 4	611134
TMEM216	Síndrome de Meckel	603194
PHGDH	Síndrome de Neu-Laxova 1	256520
NBN	Síndrome de Nijmegen	251260
DCLRE1C	Síndrome de Omenn	603554
SLC26A4	Síndrome de Pendred	274600
HSD17B4	Síndrome de Perrault 1	233400
AMH	Síndrome de persistencia de conductos de Muller tipo I	261550
AMHR2	Síndrome de persistencia de los conductos de Muller, tipo II	261550
CHRNA1	Síndrome de pterigium múltiple tipo letal	253290
TH	Síndrome de Segawa	605407
CEP290	Síndrome de Senior-Loken 6	610189
ALDH3A2	Síndrome de Sjogren-Larsson	270200
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400
LIFR	Síndrome de Stuve-Wiedemann/Schwartz-Jampel tipo 2	601559
MYO7A	Síndrome de Usher tipo 1B	276900
USH1C	Síndrome de Usher tipo 1C	276904
CDH23	Síndrome de Usher tipo 1D, tipo 1D/F digénico	601067
PCDH15	Síndrome de Usher tipo 1D/F digénico	601067
PCDH15	Síndrome de Usher tipo 1F	602083
USH2A	Síndrome de Usher tipo 2A	276901
CLRN1	Síndrome de Usher tipo 3A	276902
WRN	Síndrome de Werner	277700
NR2E3	Síndrome del cono S mejorado	268100
ATP7A	Síndrome del cuerno occipital	304150
CIITA	Síndrome del linfocito desnudo tipo II, grupo de complementación A	209920
RFX5	Síndrome del linfocito desnudo tipo 2, grupos de complementación E,C	209920
RFXAP	Síndrome del linfocito desnudo tipo II, grupo de complementación D	209920
MVK	Síndrome hiper IgD	260900
FGFR2	Síndrome LADD, dominante	149730
LAMA3	Síndrome laringoocutáneo	245660
CHRNA1	Síndrome miasténico congénito 1A, canal lento, dom.	601462
CHRNA1	Síndrome miasténico congénito 1B, canal rápido	608930
CHRND	Síndrome miasténico congénito, 3A, canal lento, dom.	616321
CHRND	Síndrome miasténico congénito, 3B, canal rápido	616322

Gen	Enfermedad	OMIM
CHRND	Síndrome miasténico congénito, 3C, defecto del receptor de acetilcolina	616323
NPHS1	Síndrome nefrótico tipo 1	256300
NPHS2	Síndrome nefrótico tipo 2	600995
FMR1	Síndrome X-frágil/tremor/ataxia	300623
FMR1	Síndrome X-frágil	300624
CEP290	Síndromes de Joubert 5	610188
GDF5	Sinostosis múltiple 2, dom.	610017
CLN6	Tipo Kufs	204300
FAH	Tirosinemia tipo I	276700
PMM2	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ia	212065
MPI	Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ib	602579
SLC17A5	Trastorno de almacenamiento de ácido siálico, infantil	269920
PEX1	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 1A (Zellweger)	214100
PEX1	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 1B (NALD/IRD)	601539
PEX6	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 4A (Zellweger)	614862
PEX6	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 4B	614863
PEX2	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 5A (Zellweger)	614866
PEX2	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 5B	614867
PEX7	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 9B	614879
MPL	Trombocitopenia congénita amegacariocítica	604498
F9	Trombofilia por déficit de factor IX	300807
F5	Trombofilia por resistencia a la proteína C	188055
F2	Trombofilia	188050
SLC45A2	Variación en pigmentación de piel/pelo/ojos 5	227240
CYP27A1	Xantomatosis cerebrotendinosa	213700

