

Bioarray Advance (High Frequency)

Bioarray High Frequency analiza mediante secuenciación masiva y otras técnicas 20 genes relacionados con patología recesiva o ligada al cromosoma X, a fin de evaluar el riesgo reproductivo.

Secuenciación NGS		
Gen	Patología	Modo Herencia
<i>ACADM</i>	Deficiencia de Deshidrogenasa de Cadena Media Acil-CoA	AR
<i>ACADVL</i>	Deficiencia de Deshidrogenasa Acil-CoA de Cadena Muy Larga	AR
<i>ALDOB</i>	Intolerancia hereditaria a la fructosa	AR
<i>ATP7B</i>	Enfermedad de Wilson	AR
<i>CFTR</i>	Fibrosis quística	AR
<i>CYP21A2</i>	Hiperplasia suprarrenal congénita, deficiente en 21-hidroxilasa	AR
<i>DHCR7</i>	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	AR
<i>G6PD</i>	Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	XL
<i>GJB2</i>	Sordera no sindrómica	AR
<i>HBB</i>	Beta-Hemoglobinopatías	AR
<i>MYO7A</i>	Síndrome de Usher, tipo 1B	AR
<i>PAH</i>	Fenilcetonuria	AR
<i>PKHD1</i>	Enfermedad renal poliquística, auto-recesiva	AR
<i>PMM2</i>	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo 1A, relacionado con PMM2	AR
<i>SERPINA1</i>	Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	AR
<i>SLC26A4</i>	Síndrome de Pendred	AR
<i>TSHR</i>	Hipotiroidismo, congénito	AR

Test Deleciones		
Gen	Patología	Modo Herencia
<i>HBA1</i>	Alfa talasemia (Deleciones 3.7, 4.2, 20.5, FIL, MED, SEA)	AR
<i>HBA2</i>	Alfa talasemia (Deleciones 3.7, 4.2, 20.5, FIL, MED, SEA)	AR
<i>SMN1</i>	Atrofia muscular espinal (Delección exones 7 y 8)	AR

Test Expansiones (solo mujeres)		
Gen	Patología	Modo Herencia
<i>FMR1</i>	Síndrome de X-Frágil	XL



Bioarray Advance (Expanded)

Bioarray Advance Expanded analiza mediante secuenciación masiva y otras técnicas 420 genes relacionados con patología recesiva o ligada al cromosoma X, a fin de evaluar el riesgo reproductivo.

Gen	Patología	Modo Herencia
AAAS	Acalasia-Addisonianismo-Síndrome de Alacrima	AR
ABCA12	Ictiosis del arlequín	AR
ABCA4	Enfermedad de Stargardt, tipo 1	AR
ABCB11	Colestasis intrahepática familiar progresiva, tipo 2	AR
ABCB4	Colestasis intrahepática familiar progresiva, tipo 3	AR
ABCC6	Pseudoxantoma elasticum	AR
ABCC8	Hiperinsulinismo familiar, relacionado con ABCC8	AR
ABCD1	Adrenoleucodistrofia, Ligada al X	XL
ACAD9	Deficiencia del Complejo Mitocondrial I, relacionado con ACAD9	AR
ACADM	Deficiencia de Deshidrogenasa de Cadena Media Acil-CoA	AR
ACADS	Deficiencia de Deshidrogenasa de Cadena Corta Acil-CoA	AR
ACADSB	Deshidrogenasa de cadena corta/bifurcada acil-CoA	AR
ACADVL	Deficiencia de Deshidrogenasa Acil-CoA de Cadena Muy Larga	AR
ACAT1	Deficiencia de Beta-Cetotilasa	AR
ACOX1	Deficiencia de Acil-CoA Oxidasa I	AR
ACSF3	Aciduria malónica y metilmalónica combinadas	AR
ADA	Inmunodeficiencia combinada grave, relacionada con ADA	AR
ADAMTS2	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo VIIC	AR
ADGRG1	Polimicrología Frontoparietal Bilateral	AR
AGA	Aspartylglucosaminuria	AR
AGL	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo III (Cori/Forbes)	AR
AGPS	Condrodisplasia rizomélica puntual, tipo 3	AR
AGXT	Hiperoxaluria, Primaria, Tipo 1	AR
AIRE	Síndrome de polidrocinopatía autoinmune, tipo I	AR
ALDH3A2	Síndrome de Sjogren-Larsson	AR
ALDH7A1	Epilepsia dependiente de la piridoxina	AR
ALDOB	Intolerancia hereditaria a la fructosa	AR
ALG6	Trastorno congénito de glicosilación, tipo 1C	AR
ALMS1	Síndrome de Alstrom	AR
ALPL	Hipofosfatasa, relacionada con ALPL	AR
AMH	Síndrome del conducto Mülleriano persistente tipo 1	AR
AMHR2	Síndrome del conducto Mülleriano persistente tipo 2	AR
AMT	Encefalopatía por glicina, relacionada con AMT	AR
AP1S1	Retraso mental, enteropatía, sordera, neuropatía periférica, ictiosis y queratodermia (MEDNIK)	AR
AQP2	Diabetes Nefrogénica Familiar Insípida, Relacionada con AQP2	AR
AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos, Ligado al X	XL
ARG1	Argininemia	AR
ARSA	Leucodistrofia Metacromática, Relacionada con ARSA	AR
ARSB	Mucopolisacaridosis, Tipo VI (Maroteaux-Lamy)	AR
ASL	Deficiencia de arginino succinato de lisina	AR
ASNS	Deficiencia de asparagina sintetasa	AR
ASPA	Enfermedad de Canavan	AR
ASS1	Citrulinemia, tipo 1	AR
ATM	Ataxia-Telangiectasia	AR
ATP6V1B1	Acidosis tubular renal y sordera, relacionada con ATP6V1B1	AR
ATP7A	Síndrome de Menkes, Ligado al X	XL
ATP7B	Enfermedad de Wilson	AR
ATP8B1	Colestasis intrahepática familiar progresiva, tipo 1	AR
ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual por talasemia alfa, ligado al cromosoma X	XL
BBS1	Síndrome de Bardet-Biedl 1	AR
BBS10	Síndrome de Bardet-Biedl 10	AR
BBS12	Síndrome de Bardet-Biedl 12	AR
BBS2	Síndrome de Bardet-Biedl 2	AR
BBS4	Síndrome de Bardet-Biedl 4	AR
BBS9	Síndrome de Bardet-Biedl 9	AR
BCHE	Deficiencia de pseudocolinesterasa	AR
BCKDHA	Enfermedad de la orina con jarabe de arce, tipo 1A	AR
BCKDHB	Enfermedad de la orina con jarabe de arce, tipo 1B	AR
BCS1L	Síndrome de GRACILE	AR
BLM	Síndrome de Bloom	AR
BRIP1	Anemia de Fanconi, Grupo J	AR
BSND	Síndrome de Bartter, tipo 4a	AR
BTD	Deficiencia de biotinidasa	AR
BTK	Deficiencia de la hormona de crecimiento aislada, Tipo III, ligada al X	XL
CANT1	Displasia de Desbuquois 1	AR
CAPN3	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2A	AR
CASQ2	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	AR
CBS	Homocistinuria, relacionada con CBS	AR
CC2D1A	Retraso mental, autosómico recesivo 3	AR
CDH23	Síndrome de Usher, tipo 1D	AR
CEP290	Amaurosis congénita de Leber, tipo CEP290	AR
CERKL	Retinitis Pigmentaria 26	AR
CFTR	Fibrosis quística	AR
CHM	Coroideremia, ligada al X	XL



CHRNE	Síndrome Miastino Congénito, Relacionado con CHRNE	AR
CHRNA3	Síndrome de Escobar	AR
CIITA	Síndrome de linfocitos desnudos, relacionado con CIITA	AR
CLN3	Lipofuscinosis Ceroide, Neuronal, 3	AR
CLN5	Lipofuscinosis Ceroide, Neuronal, 5	AR
CLN6	Lipofuscinosis Ceroide, Neuronal, 6	AR
CLN8	Lipofuscinosis Ceroidea, Neuronal, 8 (alias Epilepsia del Norte)	AR
CLRN1	Síndrome de Usher, tipo 3	AR
CNGA3	Acromatopsia, relacionada con CNGA3	AR
CNGB3	Acromatopsia, relacionada con CNGB3	AR
COL11A2	Fibrocondrogénesis tipo 2	AR
COL4A3	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A3	AR
COL4A4	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A4	AR
COL4A5	Síndrome de Alport, Ligado al X	XL
COL7A1	Epidermolisis Distrofica Bullosa, relacionada con COL7A1	AR
CPS1	Deficiencia de la Carbamoil Fosfato Sintetasa I	AR
CPT1A	Carnitina Palmitoiltransferasa Deficiencia de IA	AR
CPT2	Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa II	AR
CRB1	Amaurosis congénita de Leber 8	AR
CTNS	Cistinosis	AR
CTSC	Síndrome de Papillon-Lefevre	AR
CTSD	Lipofuscinosis Ceroidea, Neuronal, 10 (Enfermedad de CLN10)	AR
CTSK	Picnodositosis	AR
CYBA	Enfermedad granulomatosa crónica, relacionada con CYBA	AR
CYBB	Enfermedad Granulomatosa Crónica, Ligada al X	XL
CYP11B1	Hiperplasia suprarrenal congénita, deficiente en 11-beta-hidroxilasa	AR
CYP11B2	Deficiencia de corticosterona metiloxidasa	AR
CYP17A1	Hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de 17 alfa-hidroxilasa	AR
CYP19A1	Deficiencia de aromatasas	AR
CYP1B1	Glaucoma congénito primario	AR
CYP21A2	Hiperplasia suprarrenal congénita, deficiente en 21-hidroxilasa	AR
CYP27A1	Xantomatosis cerebrotendinosa	AR
CYP27B1	Raquitismo dependiente de la vitamina D tipo 1A	AR
DBT	Enfermedad de la orina con jarabe de arce, tipo 2	AR
DCLRF1C	Inmunodeficiencia combinada grave, tipo Athabaskan	AR
DDDB2	Xeroderma Pigmentosum Grupo E	AR
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	AR
DHDDS	Retinitis Pigmentaria 59	AR
DKC1	Disqueratosis congénita, ligada al cromosoma X	XL
DLD	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	AR
DMD	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	XL
DNAH5	Disquinesia ciliar, Primaria 3	AR
DNAI1	Disquinesia ciliar, Primaria 1	AR
DNAI2	Disquinesia ciliar, Primaria 9	AR
DNAL1	Disquinesia ciliar, Primaria, 16	AR
DOK7	Síndrome Miastino Congénito, relacionado con DOK7	AR
DPYD	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	AR
DYSF	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2B	AR
EDA	Displasia ectodérmica hipohidrótica, ligada al X	XL
EDAR	Displasia ectodérmica hipohidrótica	AR
EIF2AK3	Síndrome de Wolcott-Rallison	AR
EIF2B5	La leucoencefalopatía con materia blanca que desaparece	AR
EMD	Distrofia muscular Emery-Dreifuss 1, ligada a X	XL
ERCC2	Xeroderma Pigmentosum Grupo D	AR
ERCC3	Xeroderma Pigmentosum Grupo B	AR
ERCC4	Xeroderma Pigmentosum Grupo F	AR
ERCC5	Xeroderma pigmentosum Grupo G	AR
ERCC6	Síndrome de Cockayne, tipo B	AR
ERCC8	Síndrome de Cockayne, tipo A	AR
ESCO2	Síndrome de Roberts	AR
ETFA	Acidemia glutárica, tipo 2A	AR
ETFB	Acidemia glutárica, tipo 2B	AR
ETFDH	Acidemia glutárica, tipo 2C	AR
ETHE1	Encefalopatía Etimalónica	AR
EVC	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC	AR
EVC2	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC2	AR
EXOSC3	Hipoplasia Pontocerebelosa, Tipo 1B	AR
EYS	Retinitis Pigmentaria 25	AR
F11	Deficiencia de factor XI	AR
F2	Deficiencia de protrombina	AR
F8	Hemofilia A	XL
F9	Hemofilia B	XL
FAH	Tirosinemia, tipo I	AR
FAM161A	Retinitis Pigmentaria 28	AR
FANCA	Anemia de Fanconi, Grupo A	AR
FANCC	Anemia de Fanconi, Grupo C	AR
FANCG	Anemia de Fanconi, Grupo G	AR
FH	Deficiencia de Fumarasa	AR
FKRP	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2I	AR
FKTN	Síndrome de Walker-Warburg, relacionado con FKTN	AR
G6PC	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo IA	AR
G6PD	Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa*	XL
GAA	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo II (enfermedad de Pompe)	AR
GALC	Enfermedad de Krabbe	AR
GALE	Deficiencia de galactosa epimerasa	AR
GALK1	Deficiencia de galactocinasa (galactosemia, tipo II)	AR
GALNS	Mucopolisacaridosis, tipo IVA	AR



GALNT3	Calcinosis tumoral familiar hiperfosfatémica	AR
GALT	Galactosemia	AR
GAMT	Deficiencia de guanidinoacetato de metiltransferasa	AR
GBA	Enfermedad de Gaucher	AR
GBE1	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo IV	AR
GCDH	Acidemia glutárica, tipo 1	AR
GCH1	Distonía de respuesta a la dopamina	AR
GDF5	El síndrome de Grebe	AR
GFM1	Deficiencia de fosforilación oxidativa combinada 1	AR
GH1	Deficiencia de la hormona de crecimiento aislada, Tipo IA/II	AR
GHRHR	Deficiencia de la hormona de crecimiento aislada, Tipo IB	AR
GJB1	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con sordera, ligada al X	XL
GJB2	Pérdida de audición no sindrómica (alias Connexin 26)	AR
GJB3	Erythrokeratodermia variabilis et progressiva	AR
GJB6	Pérdida de audición no sindrómica (alias Connexin 30)	AR
GLA	Enfermedad de Fabry	XL
GLB1	Mucopolisacaridosis, Tipo IVB / GM1 Gangliosidosis	AR
GLDC	Encefalopatía por glicina, relacionada con GLDC	AR
GLE1	Síndrome de contractura congénita letal 1	AR
GNE	Miopatía corporal de inclusión 2	AR
GNPTAB	Mucopolipidosis II/IIIA	AR
GNPTG	Mucopolipidosis III gamma	AR
GNS	Mucopolisacaridosis, tipo IIID (Sanfilippo D)	AR
GORAB	Geroderma osteodisplástica	AR
GP1BA	Síndrome de Bernard-Soulier, tipo A2	AR
GP1BB	Síndrome de Bernard-Soulier, tipo B	AR
GP9	Síndrome de Bernard-Soulier, tipo C	AR
GRHPR	Hiperoxaluria primaria, tipo 2	AR
GUCY2D	Amaurosis congénita de Leber 1	AR
GUSB	Mucopolisacaridosis, Tipo VII	AR
HADHA	Deficiencia de deshidrogenasa de cadena larga 3-hidroxiacetyl-CoA	AR
HADHB	Deficiencia de proteínas trifuncionales	AR
HAX1	Neutropenia congénita, relacionada con HAX1	AR
HBB	Beta-Hemoglobinopatías	AR
HEXA	Enfermedad de Tay-Sachs	AR
HEXB	Enfermedad de Sandhoff	AR
HFE	Hemocromatosis, Tipo 1	AR
HFE2	Hemocromatosis, Tipo 2A	AR
HGD	Alkaptonuria	AR
HGSNAT	Mucopolisacaridosis, tipo IIIC (Sanfilippo C)	AR
HLCS	Deficiencia de la Holocarboxilasa Sintetasa	AR
HMGCL	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A de lisina	AR
HMOX1	Deficiencia de Hem Oxygenase-1	AR
HOGA1	Hiperoxaluria primaria, tipo 3	AR
HPD	Tirosinemia, tipo III	AR
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	AR
HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	AR
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4	AR
HSD17B3	Deficiencia de 17-beta hidroxisteroide deshidrogenasa 3	AR
HSD17B4	Deficiencia de proteína D-Bifuncional	AR
HSD3B2	Deficiencia de 3 beta-hidroxisteroide deshidrogenasa tipo II	AR
HYLS1	Síndrome de Hidroletalia	AR
IDS	Mucopolisacaridosis, Tipo II (Síndrome de Hunter)	XL
IDUA	Mucopolisacaridosis, Tipo I (Síndrome de Hurler)	AR
IKBKAP	Disautonomía familiar (IKBKAP o ELP1)	AR
IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave, ligada al X	XL
ITGB3	Trombastenia de Glanzmann	AR
IVD	Acidemia isovalérica	AR
KCNJ11	Hiperinsulinismo congénito, relacionado con KCNJ11	AR
LAMA2	Distrofia muscular relacionada con LAMA2	AR
LAMA3	Epidermólisis Bullosa de la unión de Herlitz, relacionada con LAMA3	AR
LAMB3	Epidermólisis Bullosa de la unión de Herlitz, relacionada con LAMB3	AR
LAMC2	Epidermólisis Bullosa de Herlitz, relacionada con LAMC2	AR
LCA5	Amaurosis congénita de Leber, tipo LCA5	AR
LDLR	Hipercolesterolemia familiar, relacionada con LDLR	AR
LDLRAP1	Hipercolesterolemia familiar, relacionada con LDLRAP1	AR
LHCGR	Hipoplasia de células de Leydig	AR
LIFR	Síndrome de Stuve-Wiedemann	AR
LIPA	Deficiencia de lipasa del ácido lisosómico	AR
LIPH	Síndrome de pelo lanudo/hipotricosis	AR
LOXHD1	Sordera, Autosómica Recesiva 77	AR
LPL	Deficiencia de lipoproteína lipasa	AR
LRPPRC	Síndrome de Leigh, tipo franco-canadiense	AR
LYST	El síndrome de Chediak-Higashi	AR
MAN2B1	Alfa-Mannosidosis	AR
MAT1A	Hipermethioninemia	AR
MCCC1	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa 1	AR
MCCC2	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa 2	AR
MCOLN1	Mucopolipidosis, Tipo IV	AR
MECP2	Síndrome de RETT	XL
MED17	Microcefalia, postnatal progresiva, con convulsiones y atrofia cerebral	AR
MEFV	Fiebre mediterránea familiar	AR
MESP2	Disostosis Espondilotorácica, relacionada con MESP2	AR
MFSDB	Lipofuscinosis Ceroides, Neuronal, 7	AR
MKKS	Síndrome de Bardet-Biedl 6	AR
MKS1	Síndrome de Meckel-Gruber, tipo 1	AR
MLC1	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	AR



MLYCD	Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	AR
MMAA	Aciduria metilmalónica, relacionada con MMAA	AR
MMAB	Aciduria metilmalónica, relacionada con MMAB	AR
MMACHC	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cbIC	AR
MMADHC	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cbID	AR
MOCSI	Deficiencia de cofactor de molibdeno	AR
MPI	Trastorno congénito de glicosilación, tipo 1B	AR
MPL	Trombocitopenia Amegakaryocytic congénita	AR
MPV17	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial hepatocerebral, relacionado con MPV17	AR
MRE11	Trastorno similar a la ataxia-telangiectasia 1	AR
MTHFR	Homocistinuria debido a la deficiencia del MTHFR	AR
MTM1	Miopatía miotubular, ligada al cromosoma X	XL
MTRR	Homocistinuria, tipo cbIE	AR
MTTP	Abetalipoproteinemia	AR
MUT	Aciduria metilmalónica, tipo mut(0)	AR
MYO15A	Sordera, autosómica recesiva, 3	AR
MYO7A	Síndrome de Usher, tipo 1B	AR
NAGLU	Mucopolisacaridosis, tipo IIIB (Sanfilippo B)	AR
NAGS	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	AR
NBN	Síndrome de Rotura de Nimega	AR
NDRG1	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	AR
NDUFAF5	Deficiencia del Complejo Mitocondrial I, relacionado con NDUFAF5	AR
NDUFS4	Deficiencia del complejo mitocondrial I	AR
NDUFS6	Deficiencia del Complejo Mitocondrial I, relacionado con NDUFS6	AR
NEB	Miopatía Nematina, relacionada con G.E.N.	AR
NEU1	Sialidosis	AR
NLRP7	Lunar hidatiforme, recurrente	AR
NPC1	Enfermedad de Niemann-Pick, tipo C1/D	AR
NPC2	Enfermedad de Niemann-Pick, tipo C2	AR
NPHP1	Nefronofitosis juvenil	AR
NPHS1	Nefrosis finlandesa congénita	AR
NPHS2	Síndrome nefrótico resistente a los esteroides	AR
NR0B1	Hipoplasia suprarrenal congénita, ligada al X	XL
NR2E3	Síndrome del cono S mejorado	AR
NTRK1	Insensibilidad Congénita al Dolor con Anhidrosis (CIPA)	AR
OAT	Deficiencia de Ornitina Aminotransferasa	AR
OCRL	Síndrome de Lowe, Ligado al X	XL
OPA3	Síndrome de Costeff (Aciduria 3-metilglucocónica, tipo 3)	AR
OTC	Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa	XL
PAH	Fenilcetonuria	AR
PANK2	Neurodegeneración asociada al pantotenato de cinasa	AR
PC	Deficiencia de carboxilasa de piruvato	AR
PCCA	Acidemia Propiónica, relacionada con PCCA	AR
PCCB	Acidemia Propiónica, relacionada con PCCB	AR
PCDH15	Síndrome de Usher, tipo 1F	AR
PDHA1	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa, ligada al X	XL
PDHB	Deficiencia de deshidrogenasa de piruvato, relacionada con PDHB	AR
PEPD	Deficiencia de prolidasa	AR
PET100	Deficiencia de citocromo-c-oxidasa	AR
PEX1	Trastorno de Biogénesis del Peroxisoma 1A (Zellweger)	AR
PEX10	Trastorno de Biogénesis del Peroxisoma 6A (Zellweger)	AR
PEX12	Trastorno de Biogénesis del Peroxisoma 3A (Zellweger)	AR
PEX2	Trastorno de Biogénesis del Peroxisoma 5A (Zellweger)	AR
PEX6	Trastorno de Biogénesis del Peroxisoma 4A (Zellweger)	AR
PEX7	Condrodisplasia rizomélica puntual, tipo 1	AR
PFKM	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo VII	AR
PHGDH	Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa	AR
PIGN	Anomalías congénitas múltiples - síndrome de hipotonía-convulsiones 1	AR
PKHD1	Enfermedad renal poliquística, auto-recesiva	AR
PLA2G6	Distrofia neuroaxonal infantil 1	AR
PMM2	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo 1A, relacionado con PMM2	AR
PNPO	La epilepsia dependiente de los fosfatos del piridoxal 5'-	AR
POLG	Trastornos relacionados con la POLG	AR
POLH	Variante de Xeroderma pigmentosum	AR
POMGNT1	Enfermedad del ojo-músculo y el cerebro, relacionada con POMGNT1	AR
POR	Deficiencia de oxidoreductasa del citocromo P450	AR
PPT1	Lipofuscinosis Ceroida, Neuronal, 1	AR
PREPL	Síndrome miasténico, congénito, 22	AR
PROP1	Deficiencia de la hormona pituitaria combinada 2	AR
PRPS1	Síndrome de las Artes, Ligado al X	XL
PSAP	Leucodistrofia metacromática, relacionada con PSAP	AR
PTS	Deficiencia de 6-piruvol-tetrahidropterina sintasa (PTPS)	AR
PUS1	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica (MLASA1)	AR
PYGM	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo V (enfermedad de McArdle)	AR
RAB23	Síndrome de Carpenter	AR
RAG1	Síndrome de Omenn, relacionado con RAG1	AR
RAG2	Síndrome de Omenn, relacionado con RAG2	AR
RAPSN	Síndrome Miastino Congénito, Relacionado con RAPSN	AR
RARS2	Hipoplasia Pontocerebelosa, Tipo 1 y 6, Relacionada con RARS2	AR
RDH12	Amaurosis congénita de Leber, tipo RDH12	AR
RLBP1	Las distrofias de la retina, asociadas a la RLBP1	AR
RMRP	Hipoplasia de cartilago y pelo	AR
RNASEH2C	Síndrome de Aicardi-Goutieres, relacionado con RNASEH2C	AR
RPE65	Amaurosis congénita de Leber 2	AR
RPGRIP1L	Cilopatías, RPGRIP1L-Relacionadas	AR
RS1	Retinosis juvenil, ligada al cromosoma X	XL
RTEL1	Disqueratosis Congénita, Relacionada con RTEL1	AR



SACS	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	AR
SAMD9	El síndrome de MIRAGE	AR
SAMHD1	Síndrome de Aicardi-Goutieres	AR
SBDS	El síndrome de Shwachman-Diamond	AR
SEPECS	Hipoplasia Pontocerebelosa, Tipo 2D	AR
SERPINA1	Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	AR
SGCA	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2D	AR
SGCB	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2E	AR
SGCD	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2F	AR
SGCG	Distrofia muscular de las extremidades, tipo 2C	AR
SGSH	Mucopolisacaridosis, tipo IIIA (Sanfilippo A)	AR
SLC12A3	Síndrome de Gitelman	AR
SLC12A6	Agnesia del Cuerpo Calloso con Neuropatía Periférica (Síndrome de Andermann)	AR
SLC17A5	Enfermedad de Salla	AR
SLC19A2	Síndrome de Anemia Megaloblástica	AR
SLC22A5	Deficiencia de carnitina	AR
SLC25A13	Citrulinemia, tipo II	AR
SLC25A15	Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinuria (HHH)	AR
SLC25A20	Deficiencia de la translocasa de carnitina y acetyl carnitina	AR
SLC26A2	Acondrogénesis, Tipo 1B	AR
SLC26A3	Diarrea Congénita de Cloruro	AR
SLC26A4	Síndrome de Pendred	AR
SLC35A3	Espectro del autismo, epilepsia y artrogriposis	AR
SLC37A4	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno, tipo IB	AR
SLC39A4	Acrodermatitis Enteropática	AR
SLC3A1	Cistinuria, tipo A	AR
SLC45A2	Albinismo oculocutáneo, tipo 4	AR
SLC4A11	Distrofia corneal y sordera perceptiva	AR
SLC6A8	Defecto en el transportador de creatina (Síndrome de Deficiencia de Creatina Cerebral 1, Ligado a X)	XL
SLC7A7	Intolerancia a la proteína lisinúrica	AR
SLC7A9	Cistinuria, tipo B	AR
SMARCAL1	Displasia inmunológica de Schimke	AR
SMPD1	Enfermedad de Niemann-Pick, Tipos A/B	AR
SRD5A2	Deficiencia de 5-alfa reductasa	AR
ST3GAL5	Deficiencia de la sintasa GM3	AR
STAR	Hiperplasia suprarrenal congénita lipóide	AR
STRC	Sordera, autosómica recesiva 16	AR
SUCLA2	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 5 (encefalomiopático con o sin aciduria metilmalónica)	AR
SUMF1	Deficiencia de sulfatasa múltiple	AR
SURF1	Síndrome de Leigh	AR
TAT	Tirosinemia, tipo II	AR
TCIRG1	Osteopetrosis, maligna infantil, relacionada con TCIRG1	AR
TECP2	Paraparesia Espástica Hereditaria, Tipo 49	AR
TFR2	Hemocromatosis, tipo 3, relacionada con TFR2	AR
TGM1	Ictiosis laminar, tipo 1	AR
TH	Síndrome de Segawa, relacionado con TH	AR
TMC1	Sordera, autosómica dominante 36, autosómica recesiva 7	AR
TMEM216	Síndrome de Joubert 2 / Síndrome de Meckel 2	AR
TPO	Hipotiroidismo congénito	AR
TPP1	Lipofuscinosis Ceróide, Neuronal, 2	AR
TREX1	Síndrome de Aicardi-Goutieres, relacionado con TREX1	AR
TRIM32	Síndrome de Bardet-Biedl 11	AR
TRIM37	El síndrome del nanómetro de Mullbrey	AR
TRMU	Fallo hepático infantil agudo, relacionado con TRMU	AR
TSEN54	Hipoplasia pontocerebelosa	AR
TSM	Deficiencia de fosforilación oxidativa combinada 3	AR
TSHB	Hipotiroidismo congénito	AR
TSHR	Hipotiroidismo, congénito, no goteante, 1	AR
TTC37	Síndrome Tricho-Hepato-Enterino	AR
TTN	Cardiomiopatía familiar dilatada	AR
TPA	Ataxia con deficiencia de vitamina E	AR
TYMP	Encefalopatía Mioneurogastrointestinal (MNGIE)	AR
TYR	Albinismo Oculocutáneo, Tipo 1	AR
TYRP1	Albinismo oculocutáneo, tipo 3	AR
UGT1A1	Síndrome de Crigler-Najjar	AR
UPB1	Deficiencia de beta-ureidopropionasa	AR
USH1C	Síndrome de Usher, tipo 1C	AR
USH2A	Síndrome de Usher, tipo 2A	AR
VPS13A	Coreo-acantocitosis	AR
VPS13B	Síndrome de Cohen	AR
VPS45	Neutropenia congénita, relacionada con VPS45	AR
VPS53	Hipoplasia Pontocerebelosa, Tipo 2E	AR
VRK1	Hipoplasia Pontocerebelosa, Tipo 1A	AR
VSX2	Microftalmia/Anofthalmia, relacionada con VSX2	AR
VWF	La enfermedad de Von Willebrand	AR
WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich, Ligado al X	XL
WISP3	Displasia Pseudorreumatoide Progresiva	AR
WNT10A	Displasia Odonto-OnicoDérmica / Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge	AR
WRN	Síndrome de Werner	AR
XPA	Xeroderma pigmentosum Grupo A	AR
XPC	Xeroderma Pigmentosum Grupo C	AR
ZFYVE26	Paraplejía Espástica Tipo 15	AR



Test Deleciones		
Gen	Patología	Modo Herencia
<i>HBA1</i>	Alfa talasemia (Deleciones 3.7, 4.2, 20.5, FIL, MED, SEA)	AR
<i>HBA2</i>	Alfa talasemia (Deleciones 3.7, 4.2, 20.5, FIL, MED, SEA)	AR
<i>SMN1</i>	Atrofia muscular espinal (Delección exones 7 y 8)	AR

Test Expansiones (solo mujeres)		
Gen	Patología	Modo Herencia
<i>FMR1</i>	Síndrome de X-Frágil	XL