

LISTADO DE ENFERMEDADES



| GEN | CONDICIONES ASOCIADAS |
|----------|--|
| ACADS | •Deficiencia de (SCAD) Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta |
| HSD17B10 | •Deficiencia de 17-beta hidroxisteroide deshidrogenasa X •Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico 10 (MRXS 10) |
| ACADSB | •Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa |
| CYP21A2* | •Hiperplasia suprarrenal congénita debido a deficiencia de 21-hidroxilasa •Hiperandrogenismo no clásico debido a deficiencia de 21-hidroxilasa |
| HADH | •Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa •Hipoglucemia hiperinsulinémico familiar tipo 4 |
| HMGCL | •Deficiencia 3-hidroximetil-3-metilglutaril-Coenzima A liase (hidroximetilglutaricaciduria) |
| MCCC1 | •Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 1 (MCC1D) |
| MCCC2 | •Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 2 (MCC2D) |
| AUH | •Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (MCGA1) |
| ADA | •Inmunodeficiencia combinada grave (SCID) debido a deficiencia de adenosina desaminasa (ADAD) •Deficiencia parcial de adenosina desaminasa |
| HBA1 | •Alfa talasemia •Hemoglobina de Bart •Hemoglobina H (3 genes delecionados) •Hemoglobina H/Enfermedad Constant Spring |
| HBA2 | •Alfa talasemia •Hemoglobina de Bart •Hemoglobina H (3 genes delecionados) •Hemoglobina H/Enfermedad Constant Spring •Argininemia (Deficiencia de arginasa) |
| ARG1 | •Aciduria arginosuccínica |
| ASL | •Síndrome de Bart-Pumphrey |
| GJB2 | •Sordera autosómica dominante tipo 3A. •Sordera autosómica recesiva tipo 1A. •Ictiosis tipo histrix con sordera •Síndrome de queratitis-ictiosis-sordera •Queratoderma palmoplantar con sordera •Síndrome de Vohwinkel |
| TAZ | •Síndrome de Bart •Miocardiopatía dilatada familiar |
| HBB | •Anemia depreanocítica (S/S) o falciforme •Enfermedad de hemoglobina C tipo falciforme •Enfermedad de hemoglobina D tipo falciforme •Enfermedad de hemoglobina E tipo falciforme •Variantes de la enfermedad de células falciformes •Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal •Hemoglobina S/Beta° talasemia •Hemoglobina S/Beta + talasemia •Enfermedad de la hemoglobina C (Hb CC) •Enfermedad de la hemoglobina D (Hb DD) |

| GEN | CONDICIONES ASOCIADAS |
|----------|--|
| HBB | •Hemoglobina EE •Beta-talasemia mayor •Hemoglobina E/Beta° talasemia •Hemoglobina E/Beta+ talasemia •Hemoglobina C/Beta° talasemia •Hemoglobina C/Beta+ talasemia •Hemoglobina D/Beta° talasemia •Hemoglobina D/Beta+ talasemia •Hemoglobina variante/Beta° talasemia •Hemoglobina variante/Beta+ talasemia |
| ACAT1 | •Variantes de hemoglobina |
| BTD | •Aciduria alfa metilacetoacética (deficiencia de 3-cetotialasa) |
| RECQL3 | •Deficiencia de biotinidasa |
| ASPA | •Síndrome de Bloom |
| CPT1A | •Enfermedad de Canavan |
| CPT2 | •Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa hepática, tipo I •Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa hepática, tipo II •Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal letal •Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática asociada |
| SLC25A20 | •Suceptibilidad a una infección aguda de encefalopatía inducida |
| ASS1 | •Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT) |
| SLC25A13 | •Citruinemia •Citruinemia del adulto tipo II |
| GJB6 | •Citruinemia neonatal tipo II •Sordera autosómica dominante tipo IIIB •Sordera autosómica recesiva tipo IB •Herencia digénica GJB2/GJB6 de sordera |
| ACSF3 | •Clouston tipo displasi ectodérmica tipo II |
| DUOX2 | •Aciduria malónica y metilmalónica combinada |
| DUOX2 | •Dishormogénesis tiroidea 6 •Hipotiroidismo congénito debido a disgenesia o hipoplasia tiroidea |
| SLC5A5 | •Dishormogénesis tiroidea 1 •Dishormogénesis tiroidea 3 |
| THRA | •Susceptibilidad a la enfermedad tiroidea autoinmune tipo III |
| TPO | •Hipotiroidismo sin bocio congénito 6 |
| TSHB | •Dishormogénesis tiroidea 2A |
| TSHR | •Hipotiroidismo sin bocio congénito 4 •Hipertiroidismo gestacional familiar •Hipertiroidismo que no es autoinmune |
| OPA3 | •Hipotiroidismo sin bocio congénito 1 •Aciduria 3-metilglutacónica, tipo III |
| CFTR | •Atrofia óptica 3 con catarata •Fibrosis cística •Ausencia bilateral congénita del conducto deferente (CVAD) |
| DLD | •Hipertripsinemia neonatal |
| DNAJC19 | •Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa |

GEN CONDICIONES ASOCIADAS

| | |
|---------------|---|
| GJB3 | •Aciduria 3-metilglutacónica de tipo V •Sordera autosómica dominante tipo IIB •Sordera digénica GJB2/GJB3 •Eritroqueratoderma variable y progresiva |
| GLA | •Sordera autosómica recesiva |
| IKBKAP | •Enfermedad de Fabry |
| GALE | •Disautonomía familiar |
| GALK1 | •Deficiencia de galactosa epimerasa |
| GALT | •Deficiencia de galactoquinasa con cataratas |
| GBA | •Galactosemia •Enfermedad de Gaucher perinatal letal •Enfermedad de Gaucher tipo I •Enfermedad de Gaucher tipo II •Enfermedad de Gaucher tipo III |
| THRB | •Enfermedad de Gaucher tipo IIIA |
| G6PD | •Resistencia a la hormona tiroidea •Fabismo |
| GCDH | •Anemia hemolítica debido a deficiencia de G6PD |
| ETFA | •Aciduria glutárica tipo I |
| ETFB | •Acidemia glutárica IIA |
| ETFDH | •Acidemia glutárica IIB |
| G6PC | •Acidemia glutárica IIC |
| HLCS | •Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ia |
| CBS | •Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa •Homocistinuria, tipos B6-receptivo y no receptivo |
| MTHFR | •Trombosis hiperhomocisteinémica •Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa [MTHFR por sus siglas en inglés]. |
| MTR | •Complemento de cbl G tipo anemia homocistinuria-megaloblástica |
| MTRR | •Complemento de cbl E tipo anemia homocistinuria-megaloblástica |
| AHCY | •Hipermetioninemia con deficiencia de S-adenosil homocisteína hidrolasa |
| GNMT | •Deficiencia de glicina N-metiltransferasa |
| MAT1A | •Hipermetioninemia autosómica dominante persistente debido a la deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III •Deficiencia de metionina adenosiltransferasa autosómica recesiva |
| IVD | •Acidemia isovalérica |
| GALC | •Enfermedad de Krabbe |
| HADHA | •Deficiencia de LCHAD [3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga] •Deficiencia de proteína trifuncional |
| MLYCD | •Deficiencia de malonil-Coenzima A decarboxilasa |
| BCKDHA | •Enfermedad del jarabe de arce, tipo Ia |
| BCKDHB | •Enfermedad del jarabe de arce, tipo Ib |
| DBT | •Enfermedad del jarabe de arce, tipo II |
| ACADM | •Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media [MCAD por sus siglas en inglés] |
| MCEE | •Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa |

GEN CONDICIONES ASOCIADAS

| | |
|----------------|---|
| MMAA | •Aciduria metilmalónica Vitamina B-12 receptiva |
| MMAB | •Aciduria metilmalónica cblB complemento tipo Vitamiba B-12 receptiva (debido a defectos en la síntesis de la adenosilcobalamina) |
| MUT | •Aciduria metilmalónica debido a deficiencia de metilmalonil Co mutasa |
| MMACHC | •Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC |
| MMADHC | •Homocistinuria tipo cblD complemento (variante 1) •Homocistinuria tipo cblD complemento (variante 2) •Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblD complemento |
| HCFC1 | •Retraso mental ligado al X con acidemia metilmalónica y homocisteinemia |
| CD320 | •Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina |
| HADHB | •Deficiencia de proteína trifuncional |
| ABCD4 | •cblJ tipo aciduria metilmalónica y homocistinuria |
| MCOLN1 | •Mucopolipidosis IV |
| IDUA | •Mucopolisacaridosis Ih •Mucopolisacaridosis Ih/s •Mucopolisacaridosis Is |
| SMPD1 | •Enfermedad Niemann-Pick, tipo A •Enfermedad Niemann-Pick, tipo B |
| NPC1 | •Enfermedad Niemann-Pick, tipo C1 •Enfermedad Niemann-Pick, tipo D |
| NPC2 | •Enfermedad Niemann-Pick, tipo C2 |
| OTC | •Deficiencia de ornitina transcarbamilasa |
| SLC26A4 | •Sordera autosómica recesiva tipo IV •Síndrome de Pendred |
| PAH | •Fenilcetonuria •Hiperfenilalaninemia sin FCU [PKU por sus siglas en inglés] |
| GAA | •Enfermedad de almacenamiento de glucógeno, tipo II [glucogenosis] |
| SLC22A5 | •Deficiencia primaria sistémica de carnitina |
| PCCA | •Acidemia propiónica |
| PCCB | •Acidemia propiónica |
| ACAD8 | •Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa |
| HEXA | •Enfermedad de Tay-Sachs •Gangliosidosis GM-2 •Pseudodeficiencia de Hex A [Hexosaminidasa] |
| GCH1 | •Hiperfenilalaninemia B BH4-deficiente •Distonía dopa-receptiva (con o sin hiperfenilalaninemia) |
| PCBD1 | •Hiperfenilalaninemia D BH4-deficiente |
| PTS | •Hiperfenilalaninemia A BH4-deficiente |
| QDPR | •Hiperfenilalaninemia C BH4-deficiente |
| TCN2 | Deficiencia de transcobalamina II |
| FAH | Tirosinemia, tipo I |
| TAT | Tirosinemia, tipo II |
| HPD | Tirosinemia, tipo III Hawkinsinuria |

GEN CONDICIONES ASOCIADAS

| | |
|---------------|---|
| ACADVL | Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga [VLCAD por sus siglas en inglés] |
| ABCD1 | Adrenoleucodistrofia |
| IL2RG | Inmunodeficiencia combinada severa ligada a X (SCID por sus siglas en inglés) |
| TXNB* | Hiperplasia suprarrenal congénita debido a deficiencia de 21-hidroxilasa |

- Deficiencia de (SCAD) Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
- Deficiencia de 17-beta hidroxisteroide deshidrogenasa X
- Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 1 (MCC1D)
- Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 2 (MCC2D)
- Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (MCGA1)
- Aciduria 3-metilglutacónica tipo III
- Aciduria 3-metilglutacónica tipo V
- Adrenoleucodistrofia
- Aciduria alfa metilacetocética (deficiencia de 3-cetotialasa)
- Argininemia (Deficiencia de arginasa)
- Aciduria arginosuccínica
- Citruinemia del adulto tipo II
- Sordera autosómica dominante tipo 3A.
- Sordera autosómica dominante tipo IIB
- Sordera autosómica dominante tipo IIIB
- Hipermetioninemia autosómica dominante persistente debido a la deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III
- Sordera autosómica recesiva
- Sordera autosómica recesiva tipo 1A
- Sordera autosómica recesiva tipo 1B
- Sordera autosómica recesiva tipo IV
- Deficiencia de metionina adenosiltransferasa autosómica recesiva
- Síndrome de Barth
- Síndrome de Bart-Pumphrey
- Beta-talasemia mayor
- Hiperfenilalaninemia A BH4-deficiente
- Hiperfenilalaninemia B BH4-deficiente
- Hiperfenilalaninemia C BH4-deficiente
- Hiperfenilalaninemia D BH4-deficiente
- Deficiencia de biotinidasa
- Síndrome de Bloom
- Enfermedad de Canavan
- Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT)
- Complemento de cbl E tipo anemia homocistinuria-megaloblástica
- Complemento de cbl G tipo anemia homocistinuria-megaloblástica
- Aciduria metilmalónica cblB complemento tipo Vitamiba B-12 receptiva (debido a defectos en la síntesis de la adenosilcobalamina)
- Homocistinuria tipo cblD complemento (variante 1)



- Homocistinuria tipo cblD complemento (variante 1)
- Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblD complemento cblJ tipo aciduria metilmalónica y homocistinuria
- Citruinemia
- Clouston tipo displasi ectodérmica tipo II
- Ausencia bilateral congénita del conducto deferente (CVAD)
- Aciduria malónica y metilmalónica combinada
- Hiperplasia suprarrenal congénita debido a deficiencia de 21-hidroxilasa
- Hipotiroidismo congénito debido a disgenesia o hipoplasia tiroidea
- Hipotiroidismo sin bocio congénito 1
- Hipotiroidismo sin bocio congénito 4
- Hipotiroidismo sin bocio congénito 6
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática asociada
- Fibrosis cística
- Sordera digénica GJB2/GJB3
- Herencia digénica GJB2/GJB6 de sordera
- Deficiencia de dihidroipoamida deshidrogenasa
- Distonía dopa-receptiva (con o sin hiperfenilalaninemia)
- Eritroqueratoderma variable y progresiva
- Enfermedad de Fabry
- Miocardiopatía dilatada familiar
- Disautonomía familiar
- Hipertiroidismo familiar gestacional
- Hipoglucemia hiperinsulinémico familiar tipo 4
- Fabismo
- Deficiencia de galactosa epimerasa
- Deficiencia de galactosa epimerasa
- Galactosemia
- Enfermedad de Gaucher tipo I
- Enfermedad de Gaucher tipo II
- Enfermedad de Gaucher tipo III
- Enfermedad de Gaucher tipo IIIC
- Acidemia glutárica IIA
- Acidemia glutárica IIB
- Acidemia glutárica IIC
- Aciduria glutárica, tipo I
- Deficiencia de glicina N-metiltransferasa
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ia
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II
- Gangliosidosis GM-2
- Hawkinsinuria
- Hemoglobina de Bart
- Enfermedad de la hemoglobina C (Hb CC)
- Hemoglobina C/Beta° talasemia
- Hemoglobina C/Beta+ talasemia
- Enfermedad de la hemoglobina D (Hb DD)
- Hemoglobina D/Beta° talasemia
- Hemoglobina D/Beta+ talasemia
- Hemoglobina E/Beta° talasemia
- Hemoglobina E/Beta+ talasemia
- Hemoglobina EE
- Hemoglobina H (3 genes deletados)

- Hemoglobina H/Enfermedad Constant Spring
- Hemoglobina S/Beta° talasemia
- Hemoglobina S/Beta+ talasemia
- Hemoglobina variante/Beta° talasemia
- Hemoglobina variante/Beta+ talasemia
- Variantes de hemoglobina
- Anemia hemolítica debido a deficiencia de G6PD
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa hepática, tipo I
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa hepática, tipo II
- Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal
- Enfermedad de Gaucher tipo II
- Enfermedad de Gaucher tipo III
- Enfermedad de Gaucher tipo IIIC
- Resistencia a la hormona tiroidea
- Fabismo
- Anemia hemolítica debido a deficiencia de G6PD
- Aciduria glutárica tipo I
- Acidemia glutárica IIA
- Acidemia glutárica IIB
- Acidemia glutárica IIC
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ia
- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
- Homocistinuria, tipos B6-receptivo y no receptivo
- Trombosis hiperhomocisteinémica
- Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa [MTHFR por sus siglas en inglés].
- Complemento de cbl G tipo anemia homocistinuria-megaloblástica
- Complemento de cbl E tipo anemia homocistinuria-megaloblástica
- Hipermetioninemia con deficiencia de S-adenosil homocisteína hidrolasa
- Deficiencia de glicina N-metiltransferasa
- Hipermetioninemia autosómica dominante persistente debido a la deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III
- Deficiencia de metionina adenosiltransferasa autosómica recesiva
- Acidemia isovalérica
- Enfermedad de Krabbe
- Deficiencia de LCHAD [3-hidroxil-CoA deshidrogenasa de cadena larga]
- Deficiencia letal neonatal de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II)
- Deficiencia de malonil-Coenzima A decarboxilasa
- Enfermedad del jarabe de arce, tipo II
- Enfermedad del jarabe de arce, tipo Ia
- Enfermedad del jarabe de arce, tipo Ib
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media [MCAD por sus siglas en inglés]
- Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico 10 (MRXS10)
- Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblD complemento
- Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa
- Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina
- Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa
- Mucopolisacaridosis IV
- Mucopolisacaridosis Ih

- Mucopolisacaridosis Ih/s
- Mucopolisacaridosis Is
- Enfermedad Niemann-Pick, tipo A
- Enfermedad Niemann-Pick, tipo B
- Enfermedad Niemann-Pick, tipo C1
- Enfermedad Niemann-Pick, tipo C2
- Enfermedad Niemann-Pick, tipo D
- Hipertiroidismo no autoinmune
- Hiperandrogenismo no clásico debido a deficiencia de 21-hidroxilasa
- Hiperfenilalaninemia sin FCU [PKU por sus siglas en inglés]
- Atrofia óptica 3 con catarata
- Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
- Queratoderma palmoplantar con sordera
- Queratoderma palmoplantar con sordera
- Síndrome de Pendred
- Enfermedad de Gaucher perinatal letal
- Fenilcetonuria
- Acidemia propiónica
- Inmunodeficiencia combinada grave (SCID) debido a deficiencia de adenosina desaminasa (ADAD)
- Anemia depranocítica (S/S) o falciforme
- Variantes de la enfermedad de células falciformes
- Enfermedad de hemoglobina C tipo falciforme
- Enfermedad de hemoglobina D tipo falciforme
- Enfermedad de hemoglobina E tipo falciforme
- Susceptibilidad a una infección aguda de encefalopatía inducida
- Susceptibilidad a la enfermedad tiroidea autoinmune tipo III
- Deficiencia primaria sistémica de carnitina
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Dishormonogénesis tiroidea 6
- Dishormonogénesis tiroidea 1
- Dishormonogénesis tiroidea 2A
- Dishormonogénesis tiroidea 3
- Resistencia a la hormona tiroidea
- Deficiencia de transcobalamina II
- Deficiencia de proteína trifuncional
- Tirosinemia, tipo I
- Tirosinemia, tipo II
- Tirosinemia, tipo III
- Aciduria metilmalónica Vitamina B-12 receptiva
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga [VLCAD por sus siglas en inglés]
- Síndrome de Vohwinkel
- Retraso mental ligado al X con acidemia metilmalónica y homocisteinemia
- Inmunodeficiencia combinada severa ligada a X (SCID por sus siglas en inglés)

