

Anexo 1

Anexo 1. Tabla con los 298 genes que componen el panel de detección de portadores

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>ABCB11</i>	Colestasis intrahepática, recurrente benigna 2; progresiva familiar 2	605479; 601847
<i>ABCC2</i>	Síndrome de Dubin-Johnson	237500
<i>ABCC8</i>	Hipoglicemia hiperinsulinémica familiar tipo 1; diabetes neonatal permanente; diabetes no insulino dependiente; hipoglicemia infantil	256450; 606176; 125853; 240800
<i>ABCD1</i>	Adrenoleucodistrofia	300100
<i>ACADM</i>	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media	201450
<i>ACADS</i>	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena corta	201470
<i>ACADVL</i>	Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena muy larga	201475
<i>ACAT1</i>	Aciduria alfa metilacetoacética	203750
<i>ACOX1</i>	Deficiencia de acil-CoC oxidasa del peroxisoma	264470
<i>ACTA1</i>	Miopatía nemalínica 3, miopatía congénita ; miopatía congénita con desproporción de fibras tipo 1	161800; 255310
<i>ADA</i>	Inmunodeficiencia combinada severa por déficit de adenosín deaminasa	102700
<i>ADAMTS2</i>	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 7C	225410
<i>AGA</i>	Aspartilglucosaminuria	208400
<i>AGL</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 3a, 3b	232400
<i>AGXT</i>	Hiperoxaluria primaria tipo 1	259900
<i>AHCY</i>	Hipermetoninemia por déficit de S-adenosilhomocistein hidrolasa	613752
<i>AIRE</i>	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1 con o sin displasia metafisaria reversible	240300
<i>ALDH3A2</i>	Síndrome de Sjogren-Larsson	270200
<i>ALDH4A1</i>	Hiperprolinemia tipo 2	239510
<i>ALDOB</i>	Intolerancia a la fructosa	229600
<i>ALG6</i>	Desorden congénito de la glicosilación tipo 1c	602522
<i>ALPL</i>	Hipofosfatasa	146300, 241510, 241500
<i>AMH</i>	Síndrome de persistencia de conductos de Muller tipo 1	261550
<i>AMHR2</i>	Síndrome de persistencia de los conductos de Muller, tipo 2	261550
<i>AMPD1</i>	Miopatía por deficiencia de mioadenilato deaminasa	615511
<i>AMT</i>	Encefalopatía por hiperglicemia	605899
<i>AR</i>	Insensibilidad a andrógenos; hipospadias 1; atrofia muscular espinal y bulbar de Kennedy	300068, 312300; 300633; 313200
<i>ARG1</i>	Argininemia	207800
<i>ARL13B</i>	Síndrome de Joubert 8	612291
<i>ARSA</i>	Leucodistrofia metacromática	250100
<i>ASL</i>	Aciduria argininosuccínica	207900
<i>ASPA</i>	Enfermedad de Canavan	271900
<i>ASS1</i>	Citrulinemia	215700
<i>ATM</i>	Ataxia-telangiectasia	208900
<i>ATP7A</i>	Enfermedad de Menkes; atrofia muscular espinal, distal; síndrome del cuerno occipital	309400; 300489; 304150
<i>ATP7B</i>	Enfermedad de Wilson	277900

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>BBS1</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 1	209900
<i>BBS10</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 10	615987
<i>BBS12</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 12	615989
<i>BBS2</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 2 ; retinitis pigmentosa 74	615981; 616562
<i>BCHE</i>	Apnea postanestésica	177400
<i>BCKDHA</i>	Enfermedad del jarabe de arce tipo la	248600
<i>BCKDHB</i>	Enfermedad del jarabe de arce, tipo lb	248600
<i>BCS1L</i>	Síndrome de Bjornstad; Leigh; síndrome GRACILE; déficit de complejo mitocondrial 3, tipo nuclear 1	262000; 256000; 603358; 124000
<i>BLM</i>	Síndrome de Bloom	210900
<i>BRIP1</i>	Anemia de Fanconi, grupo de complementación J	609054
<i>BSND</i>	Hipoacusia sensorineural con disfunción renal (síndrome de Bartter tipo 4a)	602522
<i>BTBD</i>	Deficiencia de biotinidasa	253260
<i>CAPN3</i>	Distrofia muscular de miembros-cinturas, tipo 2A	253600
<i>CBS</i>	Homocistinuria, hiperhomocisteinemia con trombosis	236200
<i>CDH23</i>	Hipoacusia 12; síndrome de Usher tipo 1D, tipo 1D y F digénico	601386; 601067
<i>CEP290</i>	Síndromes de Joubert 5; Meckel 4; Senior-Loken 6; Bardet-Biedl 14	610188; 611134; 610189; 615991
<i>CFTR</i>	Fibrosis quística; ausencia congénita bilateral de conducto deferente	219700; 277180
<i>CHM</i>	Coroideremia	303100
<i>CHRNA1</i>	Síndrome miasténico congénito 1B, canal rápido; 1A, canal lento ;síndrome de pterigium múltiple tipo letal	608930; 601462; 253290
<i>CHRND</i>	Síndrome miasténico congénito, 3C, defecto del receptor de acetilcolina; 3B, canal rápido; 3A, canal lento; pterigium múltiple letal	616323; 616322; 616321; 253290
<i>CHRNA3</i>	Síndrome de Escobar; pterigium múltiple letal	265000; 253290
<i>CIITA</i>	Síndrome del linfocito desnudo tipo 2, grupo de complementación A	209920
<i>CLN3</i>	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 3	204200
<i>CLN5</i>	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 5	256731
<i>CLN6</i>	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 6; tipo Kufs	601780; 204300
<i>CLN8</i>	Lipofuscinosis ceroidea neuronal 8	600143; 610003
<i>CLRN1</i>	Síndrome de Usher tipo 3A; retinitis pigmentosa 61	276902; 614180
<i>CNGB3</i>	Acromatopsia 3; Degeneración macular juvenil	262300; 248200
<i>COL4A3</i>	Síndrome de Alport	203780
<i>COL4A4</i>	Síndrome de Alport	203780
<i>COL4A5</i>	Síndrome de Alport	301500
<i>COL7A1</i>	Epidermolisis bullosa distrófica; EB pruriginosa; EB pretibial; EB neonatal transitoria	131750; 604129; 131850; 131705
<i>CPT1A</i>	Deficiencia de carnitín palmitoiltransferasa hepática tipo 1A	255120
<i>CPT2</i>	Deficiencia de carnitínpalmitoil transferasa 2	608649, 600836, 255110
<i>CTH</i>	Cistationinuria	219500
<i>CTNS</i>	Cistinosis nefropática; no nefropática	219800,219900; 219750
<i>CTSK</i>	Picnodisostosis	265800
<i>CYBB</i>	Inmunodeficiencia 34 y micobacteriosis; enfermedad crónica granulomatosa	300645; 306400
<i>CYP11B1</i>	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 11-beta hidroxilasa, aldosteronismo, tratable con glucocorticoides	202010; 103900
<i>CYP11B2</i>	Hipòaldosteronismo congénito, por déficit de corticosteronametilo xidasa 1; por déficit de corticosteronametilo xidasa 2	203400; 610600

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>CYP17A1</i>	Deficiencia de 17,20-liasa	202110
<i>CYP19A1</i>	Deficiencia de aromatasa	613546
<i>CYP21A2</i>	Hiperplasia adrenal congénita y hiperandrogenismo tipo no-clásico, por déficit de 21-hidroxilasa	201910
<i>CYP27A1</i>	Xantomatosis cerebrotendinosa	213700
<i>DBT</i>	Enfermedad del jarabe de arce tipo 2	248600
<i>DCLRE1C</i>	Síndrome de Omenn; inmunodeficiencia severa combinada tipo Athabaskan	603554; 602450
<i>DHCR7</i>	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400
<i>DHDDS</i>	Retinitis Pigmentosa 59	613861
<i>DLD</i>	Deficiencia de dihidrolipoamida dehidrogenasa	246900
<i>DMD</i>	Distrofia muscular de Duchenne; Becker; cardiomiopatía dilatada 3B	310200; 300376; 302045
<i>DPYD</i>	Deficiencia de dihidropirimidina dehidrogenasa	274270
<i>DUOX2</i>	Dishormonogénesis tiroidea 6	607200
<i>DUOXA2</i>	Dishormonogénesis tiroidea 5	274900
<i>DYSF</i>	Distrofia muscular de Miyoshi 1; miembros-cinturas tipo 2B	254130; 253601
<i>EDA</i>	Displasia ectodérmica hipohidrótica 1; agenesia dental selectiva	305100; 313500
<i>EMD</i>	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 1	310300
<i>ETFA</i>	Acidemia glutárica 2A	231680
<i>ETFB</i>	Acidemia glutárica 2B	231680
<i>ETFDH</i>	Acidemia glutárica 2C	231680
<i>ETHE1</i>	Encefalopatía etilmalónica	602473
<i>EVC</i>	Síndrome de Ellis-van Creveld; disostosis acrofacial de Weyers	225500; 193530
<i>EVC2</i>	Síndrome de Ellis-van Creveld; disostosis acrofacial de Weyers	225500; 193530
<i>F11</i>	Deficiencia de factor 11	231680
<i>F2</i>	Hipoprotrombinemia; trombofilia	613679; 276904
<i>F5</i>	Deficiencia de factor V; síndrome de Budd-Chiari; trombofilia por resistencia a la proteína C	227400; 600880; 188055
<i>F8</i>	Hemofilia A	306700
<i>F9</i>	Hemofilia B ; trombofilia por déficit de factor 11	306900; 300907
<i>FAH</i>	Tirosinemia tipo 1	276700
<i>FANCA</i>	Anemia de Fanconi, grupo de complementación A	227650
<i>FANCC</i>	Anemia de Fanconi, grupo de complementación C	227645
<i>FANCG</i>	Anemia de Fanconi, grupo de complementación G	614082
<i>FGFR2</i>	Síndrome de Antley-Bixler; síndrome LADD; craniosinostosis sindrómicas	207410; 149730; 101200, 123500, 101600, 123790, 614592, 123150, 609579
<i>FH</i>	Deficiencia de fumarasa	606812
<i>FKRP</i>	Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A5; tipo B5; tipo C5	613153; 606612; 607155
<i>FKTN</i>	Distrofia muscular-distroglicanopatía, tipo A4; tipo B4; tipo C4; Cardiomiopatía dilatada tipo 9	253800; 613152; 611588; 611615
<i>FMR1</i>	Síndrome X-frágil; X-frágil, temblor y ataxia; Fallo ovárico prematuro	300624; 300623; 311360
<i>G6PC</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno	232200
<i>G6PD</i>	Favismo; Anemia hemolítica por déficit de glucosa-6-fosfatodehidrogenasa	134700; 300908
<i>GAA</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 2	232300
<i>GALC</i>	Enfermedad de Krabe	245200

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>GALE</i>	Deficiencia de galactosa epimerasa	230350
<i>GALK1</i>	Deficiencia de galactoquinasa y cataratas	230200
<i>GALT</i>	Galactosemia	230400
<i>GAMT</i>	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 2	612736
<i>GBA</i>	Enfermedad de Gaucher, tipo perinatal letal; tipo 1; tipo 2; tipo 3; tipo 3C	608013, 230800, 230900, 231000, 231005
<i>GBE1</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 4; neuropatía del adulto por acúmulo de cuerpos de poliglucosano	232500; 263570
<i>GCDH</i>	Aciduria glutárica tipo 1	231670
<i>GCK</i>	Diabetes, comienzo tardío, no dependiente de insulina; neonatal permanente; hipoglicemia familiar hiperinsulinémica 3; MODY-2	125853; 606176; 602485; 125851
<i>GDF5</i>	Braquidactilia; condrodisplasia de Grebe; Du Pan; displasia acromesomélica; sinostosis múltiple 2	615072, 112600, 113100; 200700; 228900; 201250; 610017
<i>GJB1</i>	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth, ligada al X	302800
<i>GJB2</i>	Hipoacusia tipo 1A; tipo 3A ; queratitis, ictiosis e hipoacusia; queratoderma palmoplantar e hipoacusia	220290; 601544; 148210, 602540; 148350
<i>GLA</i>	Enfermedad de Fabry	301500
<i>GLB1</i>	Gangliosidosis-GM1 tipo 1; tipo 2; tipo 3; mucopolisacaridosis tipo 4B (morquio)	230500; 230600; 230650; 253010
<i>GLDC</i>	Encefalopatía por hiperglicinemia	605899
<i>GLIS3</i>	Diabetes neonatal e hipotiroidismo congénito	610199
<i>GM2A</i>	Gangliosidosis-GM2, variante AB	272750
<i>GNE</i>	Miopatía de Nonaka; Sialuria	605820; 269921
<i>GNMT</i>	Deficiencia de glicina N-metil transferasa	606664
<i>GNPTAB</i>	Mucopolisacaridosis alfa y beta tipo 2; tipo 3	252500; 252600
<i>GNS</i>	Mucopolisacaridosis tipo 3D	252940
<i>GRHPR</i>	Hiperoxaluria primaria tipo 2	260000
<i>GUCY2D</i>	Amaurosis congénita de Leber 1; distrofia de conos y bastones 6	204000; 601777
<i>HADHA</i>	Deficiencia de proteína trifuncional	609015
<i>HAL</i>	Histidinemia	235800
<i>HAX1</i>	Neutropenia congénita severa 3	610738
<i>HBA1</i>	Enfermedad de la hemoglobina H	613978
<i>HBA2</i>	Enfermedad de la hemoglobina H	613978
<i>HBB</i>	Anemia de células falciformes	603903
<i>HEPACAM</i>	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales 2A; 2B con o sin retraso mental	613925; 613926
<i>HEXA</i>	Enfermedad de Tay-Sachs	272800
<i>HEXB</i>	Enfermedad de Sandhoff (formas infantil, juvenil, adulto)	268800
<i>HFE</i>	Hemocromatosis	235200
<i>HFE2</i>	Hemocromatosis tipo 2A	602390
<i>HGD</i>	Alcaptonuria	203500
<i>HGSNAT</i>	Mucopolisacaridosis tipo 3C (Sanfilippo C); Retinitis pigmentosa 73	252930; 616544
<i>HLCS</i>	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	253270
<i>HMGCL</i>	Deficiencia de hidroximetilglutarilCoa liasa	246450
<i>HOGA1</i>	Hiperoxaluria primaria tipo 3	613616
<i>HPS1</i>	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	203300
<i>HPS3</i>	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	614072

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>HSD17B3</i>	Pseudohermafroditismo masculino con ginecomastia	264300
<i>HSD17B4</i>	Deficiencia de proteína D-bifuncional; Síndrome de Perrault 1	261515; 233400
<i>HSD3B2</i>	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 3-betahidroxiesteroide dehidrogenasa 2	201810
<i>IDS</i>	Mucopolisacaridosis 2	309900
<i>IDUA</i>	Mucopolisacaridosis 1h; 1h y s; 1s	607014; 607015; 607016
<i>IKBKAP</i>	Disautonomía familiar	223900
<i>IL2RG</i>	Inmunodeficiencia combinada severa; moderada	300400; 312863
<i>INS</i>	Hiperproinsulinemia; MODY tipo 10; diabetes neonatal; diabetes insulino dependiente, 2	616214; 613370; 606176; 125852
<i>IVD</i>	Acidemia isovalérica	243500
<i>IYD</i>	Dishormonogénesis tiroidea 4	274800
<i>KCNJ11</i>	Hipoglicemia hiperinsulinémica familiar, 2; diabetes neonatal permanente; MODY 13	601820; 606176; 616329
<i>LAMA3</i>	Epidermolisis bullosa, atrófica benigna generalizada; juncional tipo Herlitz; síndrome laringoconocutáneo	226650; 226700; 245660
<i>LAMB3</i>	Epidermolisis bullosa juncional, tipo Herlitz; tipo no-Herlitz; amelogénesis imperfecta tipo 1A	226700; 226650; 104530
<i>LAMC2</i>	Epidermolisis bullosa juncional, tipo Herlitz; tipo no-Herlitz	226700; 226650
<i>LCA5</i>	Amaurosis congénita de Leber 5	604537
<i>LHCGR</i>	Hipoplasia de células de Leydig con hipogonadismo, pseudohermafroditismo o resistencia a LH	238320
<i>LIAS</i>	Hiperglicemia, acidosis láctica y convulsiones	614462
<i>LIFR</i>	Síndrome de Stuve-Wiedemann, Schwartz-Jampel tipo 2	601559
<i>LMF1</i>	Deficiencia de lipasa	246650
<i>LPL</i>	Deficiencia de lipoproteinlipasa; hiperlipidemia familiar combinada	600143; 144250
<i>LRPPRC</i>	Síndrome de Leigh (tipo franco-canadiense)	220111
<i>MAN2B1</i>	Alfa-manosidosis tipos 1, 2	248500
<i>MAT1A</i>	Deficiencia de metionin adenosiltransferasa	250850
<i>MCCC1</i>	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	210200
<i>MCCC2</i>	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	210210
<i>MCEE</i>	Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	251120
<i>MCOLN1</i>	Mucopolipidosis 4	252650
<i>MEFV</i>	Fiebre mediterránea familiar	249100
<i>MFSD8</i>	Lipofuscinosis cerioidea neuronal 7; distrofia macular con afectación central de conos	610951; 616170
<i>MKS1</i>	Síndromes de Bardet-Biedl 13; Meckel 1; Joubert 28	615990; 249000; 617121
<i>MLC1</i>	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	604004
<i>MMAA</i>	Aciduria metilmalónica sensible a B12	251100
<i>MMAB</i>	Aciduria metilmalónica por déficit de síntesis de adenosilcobalamina	251110
<i>MMACHC</i>	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cb1C	277400
<i>MMADHC</i>	Aciduria metilmalónica, homocistinuria, tipo cb1D, variantes 1, 2	277410
<i>MMP1</i>	Epidermolisis bullosa distrófica	226600
<i>MPI</i>	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	602579
<i>MPL</i>	Trombocitopenia congénita amegacariocítica	604498
<i>MPV17</i>	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial 6 (tipo hepatocelular)	256810
<i>MTHFR</i>	Homocistinuria por déficit de metilentetrahidrofolato reductasa	236250

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>MTM1</i>	Miopatía miotubular	310400
<i>MTTP</i>	Abetalipoproteinemia	200100
<i>MUT</i>	Aciduria metilmalónica	251000
<i>MVK</i>	Síndrome hiper IgD; aciduria mevalónica; poroqueratosis 3	260900; 610377; 175900
<i>MYO15A</i>	Hipoacusia recesiva tipo 3	600316
<i>MYO7A</i>	Hipoacusia tipo 2; síndrome de Usher tipo 1B; hipoacusia tipo 11	600060; 276900; 601317
<i>NAGLU</i>	Mucopolisacaridosis tipo 3B (Sanfilippo B)	252920
<i>NBN</i>	Síndrome de Nijmegen	251260
<i>NEB</i>	Miopatía nemalínica 2	256030
<i>NME1</i>	Neuroblastoma	256700
<i>NPC1</i>	Enfermedad de Niemann-Pick, tipos C1, D	257220
<i>NPC2</i>	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	607625
<i>NPHS1</i>	Síndrome nefrótico tipo 1	256300
<i>NPHS2</i>	Síndrome nefrótico tipo 2	600995
<i>NR2E3</i>	Síndrome del cono S mejorado; retinitis pigmentosa 37	269100; 611131
<i>OPA3</i>	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3; atrofia óptica y cataratas	258501; 165300
<i>OTC</i>	Deficiencia de ornitintrascarbamilasa	311250
<i>PAH</i>	Fenilcetonuria	261600
<i>PAX8</i>	Hipotiroidismo congénito por disgenesia, hipoplasia tiroidea	218700
<i>PCCA</i>	Acidemia propiónica	606054
<i>PCCB</i>	Acidemia propiónica	606054
<i>PCDH15</i>	Hipoacusia 23; síndrome de Usher tipo 1F ; síndrome de Usher tipo 1D y F digénico	609533; 602083; 601067
<i>PDHA1</i>	Deficiencia de E1-alfa-piruvatodehidrogenasa	312170
<i>PDHB</i>	Deficiencia de E1-beta piruvatodehidrogenasa	614111
<i>PEX1</i>	Síndrome de Heimler 1; trastorno de la biogénesis del peroxisoma 1A (Zellweger); 1B (NALD o IRD)	234580; 214100; 601539
<i>PEX10</i>	Desorden de la biosíntesis del peroxisoma 6A (síndrome de Zellweger); desorden de la biosíntesis del peroxisoma 6B	614870 ; 614871
<i>PEX2</i>	Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 5A (Zellweger); 5B	614866; 614867
<i>PEX6</i>	Síndrome de Heimler 2; trastorno de la biogénesis del peroxisoma 4A (Zellweger); 4B	616617; 614862; 614863
<i>PEX7</i>	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1; trastorno de la biogénesis del peroxisoma 9B	215100; 614879
<i>PFKM</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 7	232800
<i>PHGDH</i>	Síndrome de Neu-Laxova 1 ; deficiencia de fosfoglicerato dehidrogenasa	256520; 601810
<i>PKHD1</i>	Enfermedad poliquística renal y hepática	263200
<i>PMM2</i>	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	212065
<i>POLG</i>	Síndrome de depleción mitocondrial 4A; 4B ; ataxia mitocondrial; oftalmoplegia externa progresiva, tipo 1	203700; 613662; 607459; 258450
<i>POMGNT1</i>	Distrofia muscular-Distroglicanopatía tipo A3; tipo B3; tipo C3; retinitis pigmentosa 76	253280; 613151; 613157; 617123
<i>POMT1</i>	Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A1; tipo B1; tipo C1	236670; 613155; 609308
<i>POR</i>	Síndrome de Antley-Bixler; esteroidogénesis alterada por déficit de citocromo P450 oxidorreductasa	201750; 613571
<i>PPT1</i>	Lipofuscinosis cerioidea neuronal 1	256730
<i>PROM1</i>	Retinitis pigmentosa 41; enfermedad de Stargardt 4 ; distrofia de conos y bastones tipo 12; distrofia macular tipo 2	612095; 603786; 612657; 608051
<i>PROP1</i>	Panhipopituitarismo	262600

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>PRPS1</i>	Síndrome de Arts; Charcot-Marie-Tooth 5; hipoacusia ligada al X tipo 1; gota o superactividad fosforibosilpirofosfosintetasa	301835; 311070; 304500; 300661
<i>PTS</i>	Hiperfenilalaninemia	261640
<i>PYGM</i>	Enfermedad de McArdle	232600
<i>RAB23</i>	Síndrome de Carpenter	201000
<i>RDH12</i>	Amaurosis congénita de Leber 13	612712
<i>RFX5</i>	Síndrome del linfocito desnudo tipo 2, grupos de complementación E, C	209920
<i>RFXANK</i>	Deficiencia de MHC clase 2, grupo de complementación B	209920
<i>RFXAP</i>	Síndrome del linfocito desnudo tipo 2, grupo de complementación D	209920
<i>RLBP1</i>	Distrofia retinal de Bothnia; retinitis punctata albescens	607475; 136880
<i>RS1</i>	Retinosquisis	312700
<i>RTEL1</i>	Disqueratosis congénita	615190
<i>SACS</i>	Ataxia espástica, tipo Charlevoix-Saguenay	270550
<i>SEPSECS</i>	Hipoplasia pontocerebelas tipo 2D	613811
<i>SERPINA1</i>	Enfisema por déficit de alfa-1-antitripsina, diátesis hemorrágica	613490
<i>SGCA</i>	Distrofia muscular de miembros-cinturas, tipo 2D	608099
<i>SGCB</i>	Distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2E	604286
<i>SGCD</i>	Distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2F; cardiomiopatía dilatada tipo 1	601287; 606685
<i>SGCG</i>	Distrofia muscular de miembros-cinturas tipo 2C	253700
<i>SGSH</i>	Mucopolisacaridosis tipo 3A (Sanfilippo A)	252900
<i>SLC12A3</i>	Síndrome de Gitelman	263800
<i>SLC12A6</i>	Agnesia de cuerpo caloso con neuropatía periférica	218000
<i>SLC17A5</i>	Enfermedad de Salla; trastorno de almacenamiento de ácido siálico, infantil	604369; 269920
<i>SLC22A5</i>	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	212140
<i>SLC25A15</i>	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinemia	238970
<i>SLC26A2</i>	Displasia diastrófica; atelosteogénesis 2; displasia de De la Chapelle; displasia epifisaria múltiple 4; acondrogénesis 1b	222600; 256050; 226900; 600972
<i>SLC26A3</i>	Diarrea congénita 1, con secreción de cloruro	214700
<i>SLC26A4</i>	Hipoacusia recesiva tipo 4; síndrome de Pendred	600791; 274600
<i>SLC35A3</i>	Artrogriposis, retraso mental y convulsiones	615553
<i>SLC37A4</i>	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 1b; tipo 1c	232220; 232240
<i>SLC39A4</i>	Acrodermatitis enteropática	201100
<i>SLC3A1</i>	Cistinuria	220100
<i>SLC45A2</i>	Albinismo oculocutáneo tipo 4; variación en pigmentación de piel, pelo y ojos tipo 5	606574; 227240
<i>SLC4A11</i>	Distrofia corneal endotelial	217400, 217700, 613268
<i>SLC5A5</i>	Dishormonogénesis tiroidea 1	274400
<i>SLC6A8</i>	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 1	300352
<i>SLC7A7</i>	Intolerancia proteica con lisinuria	222700
<i>SLC7A9</i>	Cistinuria	220100
<i>SMN1</i>	Atrofia muscular espinal tipo 1; tipo 2; tipo 3; tipo 4	253300; 253550; 253400; 271150
<i>SMPD1</i>	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A; tipo B	257200; 607616
<i>SRD5A2</i>	Hipospadias perineoescrotal pseudovaginal	264600
<i>STAR</i>	Hiperplasia adrenal lipoidea congénita	201710

Anexo 1

Gen	Enfermedad o enfermedades que causan sus mutaciones	Código OMIM
<i>SUMF1</i>	Deficiencia múltiple de sulfatasas	272200
<i>TFR2</i>	Hemocromatosis tipo 3	604250
<i>TG</i>	Dishormonogénesis tiroidea 3	274700
<i>TGM1</i>	Ictiosis congénita 1	242300
<i>TH</i>	Síndrome de Segawa	605407
<i>TMEM216</i>	Síndrome de Joubert 2; síndrome de Meckel	608091; 603194
<i>TPO</i>	Dishormonogénesis tiroidea tipo 2A	274500
<i>TPP1</i>	Lipofuscinosis ceroidea neuronal tipo 2; ataxia espinocerebelosa tipo 7	204500; 609270
<i>TRIM32</i>	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 11; distrofia muscular de miembros y cinturas tipo 2H	615988; 254110
<i>TSHB</i>	Hipotiroidismo congénito resistente a TSH	275200
<i>TSHR</i>	Hipotiroidismo congénito sin bocio 1	275200
<i>TTPA</i>	Ataxia y deficiencia aislada de vitamina E	277460
<i>TYR</i>	Albinismo oculocutáneo tipo 1A; tipo 1B; síndrome de Waardenburg digénico	203100; 606952; 103470
<i>UGT1A1</i>	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1; síndrome de Crigler-Najjar tipo 2; hiperbilirrubinemia neonatal familiar transitoria	218800; 606785; 237900
<i>USH1C</i>	Hipoacusia 18A; síndrome de Usher tipo 1C	602092; 276904
<i>USH2A</i>	Síndrome de Usher tipo 2A	276901
<i>VPS13A</i>	Coreoacantocitosis	200150
<i>VPS13B</i>	Síndrome de Cohen	216550
<i>VPS45</i>	Neutropenia congénita severa tipo 5	615285
<i>VWF</i>	Enfermedad de von Willebrand tipo 3; tipos 2A, 2B, 2M, 2N ; tipo 1	277480; 61354; 193400
<i>WRN</i>	Síndrome de Werner	277700

Tabla 1. En la primera columna se indican los genes incluidos en el panel de detección de portadores. En la columna central, la enfermedad o las enfermedades que causan las mutaciones del respectivo gen. Si una enfermedad presenta diferentes tipos o más de una denominación, se separan mediante una coma. Cuando las mutaciones del gen pueden causar más de una enfermedad, éstas se separan mediante punto y coma. En la última columna, aparece el código OMIM de la enfermedad o enfermedades causadas por las mutaciones del gen. En caso de que una enfermedad tenga asociado más de un código OMIM, éstos se separan mediante comas, mientras que la separación de códigos OMIM de diferentes enfermedades se lleva a cabo mediante punto y coma.