

# TEST GENÉTICO FAMILIAR

## ENFERMEDADES

### TEST GENÉTICO FAMILIAR

GEN

N°

MUTAC.

Deficiencia de 21-hidroxilasa hiperplasia suprarrenal congénita	CYP21A2	13
Hiperinsulinismo relacionado con ABCC8	ABCC8	3
Acromatopsia	CNGB3	3
Alcaptonuria	HGD	11
Talasemia Alfa	HBA1, HBA2	13
Deficiencia de alfa-1 antitripsina	SERPINA1	1
Manocidosis Alfa	MAN2B1	1
Síndrome de Andermann	SLC12A6	2
ARSACS	SACS	2
Aspartilglucosaminuria	AGA	1
Ataxia con deficiencia de vitamina E	TTPA	1
Ataxia-Telangiectasia	ATM	8
enfermedad poliquistica autosómica recesiva	PKHD1	4
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS1)	BBS1	1
Síndrome de Bardet-Biedl (BBS10)	BBS10	1
Deficiencia de biotinidasa	BTD	4
Síndrome Bloom	BLM	1
Enfermedad de canavan	ASPA	4
Carnitina palmitoiltransferasa I	CPT1A	1
Carnitina palmitoiltransferasa II	CPT2	3
Hipoplasia Cartilago de Cabello	RMRP	1
Coroideremia	CHM	1
Citruinemia tipo 1	ASS1	2
Lipofuscinosis ceroid neuronal - Relacionada a CLN3	CLN3	1
Lipofuscinosis ceroid neuronal - Relacionada a CLN5	CLN5	1
Síndrome de Cohen	VPS13B	1
Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ia	PMM2	4
Trastorno congénito de la glicosilación tipo Ib	MPI	1
Nefrosis congénita finlandesa	NPHS1	2
Síndrome de atrofia óptica de Costeff	OPA3	1
Fibrosis Quística	CFTR	100
Cistinosis	CTNS	4
Deficiencia de la proteína D-bifuncional	HSD17B4	2
Factor V Leiden	F5	1
Deficiencia de factor XI	F11	4
Disautonomía familiar	IKBKAP	2
Fiebre mediterránea familiar	MEFV	4
Anemia de Fanconi de tipo C	FANCC	3
Síndrome X frágil	FMR1	1
Galactosemia	GALT	8
Enfermedad de Gaucher	GBA	10
Hipoacusia no-sindrómica autosómica recesiva y sordera vinculadas al gen de laconexina 26 (denominado GJB2) en locus DFNB	GJB2	7
Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa	G6PD	7
Acidemia glutámica tipo 1	GCDH	1
Enfermedades de almacenamiento de glucógeno Tipo Ia	G6PC	7
Enfermedades de almacenamiento de glucógeno Tipo Ib	SLC37A4	2
Enfermedades de almacenamiento de glucógeno Tipo III	AGL	3
Enfermedades de almacenamiento de glucógeno Tipo V	PYGM	4
Síndrome GRACILE	BCS1L	2
Hemoglobinopatía relacionadas con la cadena Beta de la HB	HBB	28
Intolerancia hereditaria a la fructosa	ALDOB	3
Timina-Uracilo Uria Hereditaria	DPYD	1
Herlitz: Epidermolísis Ampollosa de la Unión relacionada-LAMA3	LAMA3	1
Herlitz: Epidermolísis Ampollosa de la Unión relacionada-LAMB3	LAMB3	3
Herlitz: Epidermolísis Ampollosa de la Unión relacionada-LAMC2	LAMC2	1

## ENFERMEDADES

### TEST GENÉTICO FAMILIAR

GEN

N°

MUTAC.

Deficiencia de Hexosaminidasa A (incluyendo la enfermedad de Tay – Sachs)	HEXA	9
Hemocromatosis Hereditaria Asociada al Gen HFE	HFE	2
Homocistinuria causada por la deficiencia de Cistationina Beta-Sintas	CBS	1
Mucopolisacaridosis I	IDUA	2
Hipofosfatemia autosómica recesiva	ALPL	4
Miopatía por Cuerpos de Inclusión Tipo 2	GNE	2
Acidemia Isovalérica	IVD	1
Síndrome de Joubert 2	TMEM216	1
Enfermedad de Krabbe	GALC	2
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	SGCA	1
Distrofia muscular de cinturas tipo 2E	SGCB	1
Deficiencia de lipoamida deshidrogenasa	DLD	2
Deficiencia de 3-hidroxilacil CoA-deshidrogenasa de cadena larga	HADHA	1
Enfermedad de la orina jarabe de arce Tipo 1B	BCKDHB	3
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	ACADM	2
Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	MLC1	4
Leucodistrofia metacromática	ARSA	5
Deficiencia de MTHFR	MTHFR	2
Mucopolisacaridosis IV	MCOLN1	2
Síndrome músculo-ojo-cerebro	POMGNT1	1
Miopatía nemalínica-NEB	NEB	1
Niemann-pick Tipo C	NPC1	1
Niemann-pick , Asociada SMPD1	SMPD1	4
Síndrome de rotura de Nijmegen	NBN	1
Epilepsia noruega	CLN8	1
Síndrome de Pendred	SLC26A4	5
Síndrome de Zellweger relacionado -PEX1	PEX1	2
Fenilalanina hidroxilasa	PAH	13
Poliglandular autoinmune síndrome tipo 1	AIRE	2
Enfermedad de Pompe	GAA	4
Lipofuscinosis ceroid neuronal relacional - PPT1	PPT1	3
Deficiencia primaria de carnitina	SLC22A5	1
Hiperoxaluria primaria tipo 1	AGXT	2
Hiperoxaluria primaria tipo 2	GRHPR	2
Deficiencia combinada no adquirida de hormonas hipofisarias relacionada - PROP1	PROP1	1
Trombofilia Protrombina	F2	1
Deficiencia Pseudocolinesterasa	BCHÉ	1
Picnodisostosis	CTSK	1
Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1	PEX7	4
Enfermedad de Salla	SLC17A5	1
Síndrome de Segawa	TH	1
Deficiencia de deshidrogenasa de acil-CoA de cadena corta	ACADS	1
Síndrome de Sjögren-Larsson	ALDH3A2	1
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7	13
Atrofia Muscular Espinal	SMN1	1
Síndrome Nefrótico Idiopático	NPHS2	2
Osteocondrodisplasia transportador de sulfato	SLC26A2	4
Lipofuscinosis ceroides neuronales relacionada -TPP1	TPP1	3
Tirosinemia Tipo I	FAH	6
Síndrome de Usher tipo 1F	PCDH15	1
Síndrome de Usher tipo 3	CLRN1	1
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	ACADVL	1
Síndrome de Walker-Warburg	FKTN	1
Enfermedad de Wilson	ATP7B	2
Retinosis juvenil ligada al cromosoma X	RS1	3