

Panel Neurológico

Es nuestro panel más grande, diseñado para detectar una gran variedad de trastornos neurológicos, desde casos de UCI neonatal hasta demencia o trastornos del movimiento en adultos. Este panel incluye genes relacionados con enfermedades neurológicas, como esclerosis lateral amiotrófica, demencia, Parkinson, enfermedades neuromusculares, Charcot-Marie-Tooth, distonía, epilepsia, autismo, discapacidad intelectual, migraña, paraplejía espástica, ataxia, síndrome de Leigh, peroxisomal enfermedades, encefalopatías epilépticas y trastornos del movimiento, entre otras.

Limitaciones: *DMD* solo se analiza mediante NGS. Si existe una alta sospecha diagnóstica de distrofia muscular de Duchenne, recomendamos que el médico ordene un análisis de delección/duplicación por MLPA dirigido al gen *DMD* como un servicio adicional.

Nº de genes:	1493
Entrega:	25 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x
Detalles:	Análisis CNV incluido

Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel:

Gene	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
A2M	103950	Enfermedad de Alzheimer	AD
AAAS	605378	Síndrome de acalasia-addisonianismo-alacrimia	AR
AARS1	601065	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N; encefalopatía epiléptica infantil temprana 29	AD, AR
AARS2	612035	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 8; Leucoencefalopatía, progresiva, con insuficiencia ovárica	AR
AAS	605113	hiperlisinemia	AR
ABAT	137150	Deficiencia de GABA-transaminasa	AR
ABCA1	600046	enfermedad de Tánger; Deficiencia de HDL, tipo 2	AR
ABCB7	300135	Anemia, ataxia sideroblástica y espinocerebelosa	XLR
ABCC6	603234	Pseudoxanthoma elasticum, forma frustrada; pseudoxantoma elástico; calcificación arterial generalizada de la infancia tipo 2	AD, AR
ABCC8	600509	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; hipoglucemia infantil sensible a la leucina; hipoglucemia	AD, AR

		hiperinsulinémica familiar tipo 1; diabetes mellitus neonatal transitoria tipo 2	
ABCD1	300371	adrenoleucodistrofia	XLR
ABCD3	170995	defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares-5	AR
ABCD4	603214	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblJ	AR
ABHD12	613599	Polineuropatía, hipoacusia, ataxia, retinosis pigmentaria y catarata	AR
ABHD5	604780	Síndrome de Chanarin-Dorfman	AR
ACACA	200350	Deficiencia de acetil-CoA carboxilasa	AR
ACAD9	611103	Familia de acil-coa deshidrogenasa, miembro 9, deficiencia de	AR
ACADM	607008	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	AR
ACADÉS	606885	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	AR
ACADSB	600301	2-metilbutirilglicinuria	AR
ACADVL	609575	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	AR
ACAT1	607809	aciduria alfa-metilacetoacético	AR
AS	106180	disgenesia tubular renal; Complicaciones microvasculares de la diabetes, susceptibilidad a, 3; Hemorragia intracerebral, susceptibilidad a	AR
ACKR1	613665	resistencia a la malaria	AD, AR
ACO2	100850	Degeneración cerebelosa-retiniana infantil	AR
ACOX1	609751	Deficiencia de peroxisomal acil-CoA oxidasa	AR
ACSF3	614245	Aciduria combinada malónica y metilmalónica	
ACSL4	300157	retraso mental 63	XLD
ACTA1	102610	miopatía, nemalina, 3; Miopatía, congénita, con desproporción del tipo de fibras	AD, AR
ACTA2	102620	aneurisma aórtico torácico familiar 6; Síndrome de disfunción del músculo liso multisistémico; enfermedad de moyamoya 5	AD
ACTB	102630	síndrome de Baraitser-Winter 1; Distonía de inicio juvenil	AD
ACTG1	102560	Sordera Autosómica Dominante 20; Síndrome de Baraitser-Winter 2	AD
ACTN4	604638	Glomeruloesclerosis, focal segmentaria, 1	AD
ACVRL1	601284	Telangiectasia, hemorrágica hereditaria, tipo 2	AD
ACY1	104620	Deficiencia de aminoacilasa 1	AR
ADA	608958	Deficiencia de adenosina desaminasa	AR
ADAM10	602192	Acropigmentación reticular de Kitamura	AD
ADAMTSL2	612277	Displasia geofísica 1	AR
ADAR	146920	Discromatosis simétrica hereditaria; Síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 6	AD, AR
ADCY5	600293	Discinesia, familiar, con mioquimia facial	AD
ADGRG1	604110	polimicrogria frontoparietal bilateral; polimicrogria perisilviana bilateral	AR
ADGRV1	602851	Convulsiones febriles, familiar, 4; Síndrome de Usher tipo 2C	AD, AR, DiD
ADK	102750	Hipermetioninemia por deficiencia de adenosina cinasa	AR

ADNP	611386	Síndrome de Helsmoortel-van der Aa	AD
ADSL	608222	Deficiencia de adenilosuccinasa	AR
AFF2	300806	Retraso mental, ligado al cromosoma X, asociado con sitio frágil Fraxe	XLR
AFG3L2	604581	ataxia espinocerebelosa 28; ataxia espástica 5	AD, AR
AGA	613228	aspartilglucosaminuria	AR
AGK	610345	síndrome de Senger; catarata autosómica recesiva tipo 38	AR
AGL	610860	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo III	AR
AGPS	603051	condrod displasia punctata rizomélica tipo 3	AR
AGRN	103320	síndrome miasténico congénito tipo 8, con defectos pre y postsinápticos	AR
AGXT	604285	hiperoxaluria primaria tipo 1	AR
AHCY	180960	Hipermetioninemia con deficiencia de S-adenosilhomocisteína hidrolasa	AR
IAH1	608894	Síndrome de Joubert 3	AR
AIFM1	300169	sordera, ligada al cromosoma X 5; Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 6; síndrome de cowchock	XLR
AIMP1	603605	leucodistrofia hipomielinizante-3	AR
AKAP9	604001	síndrome de QT largo 11	AD
AKT1	164730	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; cáncer colonrectal; Cáncer de ovarios; Síndrome de Proteo; Síndrome de Cowden 6	
AKT3	611223	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 2	AD
ALAD	125270	porfiria hepática aguda	AR
ALDH18A1	138250	Cutis laxa, autosómico recesivo, tipo IIIA; Paraplejía espástica 9A, autosómica dominante; paraplejía espástica 9B; Cutis laxa, autosómico dominante 3	AD, AR
ALDH3A2	609523	Síndrome de Sjogren-Larsson	AR
ALDH4A1	606811	hiperprolinemia, tipo II	AR
ALDH5A1	610045	Deficiencia de semialdehído deshidrogenasa succínico	AR
ALDH7A1	107323	epilepsia dependiente de piridoxina	AR
ALDOA	103850	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XII	AR
ALDOB	612724	intolerancia hereditaria a la fructosa	AR
ALG1	605907	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1k	AR
ALG11	613666	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1p	AR
ALG12	607144	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1g	AR
ALG13	300776	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1s	XLD
ALG14	612866		AR
ALG2	607905	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1i	AR
ALG3	608750	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1d	AR
ALG6	604566	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1c	AR
ALG8	608103	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1h	AD, AR

ALG9	606941	síndrome de Gillessen-Kaesbach-Nishimura; trastorno congénito de la glicosilación tipo 11	AR
ALOX5AP	603700	susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico	
ALS2	606352	esclerosis lateral amiotrófica 2; Parálisis espástica de inicio infantil ascendente	AR
ALX1	601527		AR
ALX3	606014	Displasia frontonasal 1	AR
ALX4	605420	agujeros parietales 2; Displasia frontonasal 2	AD, AR
AMACR	604489	Deficiencia de alfa-metilacil-CoA racemasa	AR
AMN	605799		AR
AMPD1	102770	Miopatía por deficiencia de mioadenilato desaminasa	AR
AMPD2	102771	hipoplasia pontocerebelosa 9	AR
AMT	238310	encefalopatía por glicina	AR
ESP	105850	esclerosis lateral amiotrófica 9	
ANK2	106410	síndrome de QT largo-4	AD
ANK3	600465	retraso mental autosómico recesivo tipo 37	AR
ANKRD11	611192	síndrome KBG	AD
ANO10	613726	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 10	AR
ANO3	610110	Distonía 24	AD
ANO5	608662	displasia gnatodiafisaria; distrofia muscular de cinturas tipo 2L	AD, AR
ANOS1	300836	Hipogonadismo hipogonadotrópico 1 con o sin anosmia (síndrome de Kallmann 1)	XLR
ANTXR2	608041	Síndrome de fibromatosis hialina	AR
AP1S1	603531	Síndrome de MEDNIK	AR
AP1S2	300629	Síndrome de Pettigrew	XLR
AP3B1	603401	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2	AR
AP4B1	607245	paraplejía espástica 47	AR
AP4E1	607244	paraplejía espástica 51	AD, AR
AP4M1	602296	paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 50	AR
AP4S1	607243	paraplejía espástica 52	AR
AP5Z1	613653	paraplejía espástica 48	AR
APOA1	107680	Amiloidosis familiar visceral	AD
APOE	107741	enfermedad de Alzheimer 2; enfermedad de histiocitos azul marino; Degeneración macular relacionada con la edad, 1; enfermedad de Alzheimer familiar de inicio temprano-3; Glomerulopatía lipoproteica	AD, AR
APP	104760	Enfermedad de Alzheimer; Angiopatía amiloide cerebral, relacionada con la aplicación	AD
APTX	606350	Ataxia, de inicio temprano, con apraxia oculomotora e hipoalbuminemia	AR
AR	313700	Cancer de prostata; Insensibilidad a los andrógenos; hipospadias tipo 1 ligado al cromosoma X; insensibilidad parcial a los andrógenos con o sin cáncer de mama; Atrofia muscular espinal y bulbar de Kennedy	AD, XLR

ARFGEF2	605371	Heterotopía periventricular con microcefalia	AR
ARG1	608313	Argininemia	AR
ARHGAP31	610911	Síndrome de Adams-Oliver 1	AD
ARHGEF10	608136	velocidad de conducción nerviosa más lenta	AD
ARHGEF6	300267		
ARHGEF9	300429	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 8	XLR
ARID1A	603024	Síndrome de Coffin-Siris tipo 2	AD
ARID1B	614556	Síndrome de ataúd-Siris 1	AD
ARL13B	608922	Síndrome de Joubert 8	AR
ARL6	608845	síndrome de Bardet-Biedl tipo 1; síndrome de Bardet-Biedl 3; Retinosis pigmentaria 55	RA, DiR
ARL6IP1	607669	paraplejía espástica 61	AR
ARSA	607574	leucodistrofia metacromática	AR
ARSB	611542	mucopolisacaridosis tipo VI	AR
ARSL	300180	Condrodisplasia punctata recesiva ligada al cromosoma X	XLR
ARV1	611647	encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 38	AR
ARX	300382	síndrome orgulloso; lisencefalia-2 ligada al cromosoma X; retraso mental relacionado con ARX; encefalopatía epiléptica infantil temprana 1; Síndrome de retraso mental ligado al X de Partington	XL, XLR
ASAH1	613468	Atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva; Lipogranulomatosis de Farber	AR
ASCL1	100790	síndrome de hipoventilación central congénita	AD
ASL	608310	aciduria argininosuccínico	AR
ASNS	108370	Deficiencia de asparagina sintetasa	AR
UN SPA	608034	enfermedad de Canavan	AR
ASPM	605481	microcefalia primaria 5	AR
culo1	603470	citrulinemia	AR
ASXL1	612990	síndrome de Bohring-Opitz; Síndrome mielodisplásico, somático	AD
ASXL3	615115	Síndrome de Bainbridge-Ropers	AD
ATCAY	608179	Ataxia cerebelosa tipo Cayman	AR
ATIC	601731		AR
ATL1	606439	paraplejía espástica 3A	AD
ATM	607585	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia	AD, AR
ATN1	607462	atrofia dentorrubro-palidoluisiana; hipotonía congénita, epilepsia, retraso en el desarrollo y anomalías digitales	AD
ATP13A2	610513	síndrome de Kufor-Rakeb; paraplejía espástica tipo 78	AR
ATP1A2	182340	migraña hemipléjica familiar tipo 2	AD
ATP1A3	182350	distonía 12; Ataxia cerebelosa, arreflexia, pie cavo, atrofia óptica y pérdida auditiva neurosensorial; Hemiplejia alternante de la infancia 2	AD
ATP2A1	108730	Miopatía de Brody	AR
ATP2A2	108740	enfermedad de darier	AD
ATP2B3	300014	ataxia espinocerebelosa, ligada al cromosoma X 1	XLR

ATP5F1E	606153	Deficiencia del complejo mitocondrial V (ATP sintasa), tipo nuclear 3	
ATP6AP2	300556	retraso mental sindrómico, tipo Hedera	XLR
ATP6V0A2	611716	cutis laxa autosómico recesivo tipo IIA; Síndrome de la piel arrugada	AR
ATP7A	300011	atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3; síndrome del cuerno occipital; enfermedad de menkes	XLR
ATP7B	606882	enfermedad de wilson	AR
ATP8A2	605870	Síndrome de ataxia cerebelosa, retraso mental y desequilibrio 4	AR
ATPAF2	608918	Deficiencia del complejo mitocondrial V (ATP sintasa), nuclear tipo 1	AR
ATR	601215	síndrome de Seckel 1; ?Telangiectasia cutánea y síndrome de cáncer, familiar	AD, AR
ATRX	300032	Síndrome de mielodisplasia alfa-talasemia; alfa-talasemia/síndrome de retraso mental, ligado al cromosoma X; Síndrome de retraso mental-facies hipotónica, ligado al cromosoma X	XLD, XLR
ATXN1	601556	ataxia espinocerebelosa 1	AD
ATXN10	611150	ataxia espinocerebelosa 10	AD
ATXN2	601517	Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 2	AD
ATXN3	607047	ataxia espinocerebelosa 3	AD
ATXN7	607640	ataxia espinocerebelosa 7	AD
ATXN8OS	603680	Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 8	AD
AUH	600529	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo I	AR
AUTS2	607270	retraso mental- 26	AD
B3GALNT2	610194	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A11	AR
B3GLCT	610308	Síndrome de Peters-plus	AR
B4GALNT1	601873	paraplejía espástica 26	AR
B4GALT1	137060	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2d	AR
B4GAT1	605517	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares A13	AR
B9D1	614144	Síndrome de Meckel, Tipo 9	AR
B9D2	611951	Síndrome de Meckel 10	AR
BOLSA3	603883	miopatía miofibrilar, 6; miocardiopatía dilatada-1HH	AD
BBS1	209901	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 1	RA, DiR
BBS10	610148	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 10	AR
BBS12	610683	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 12	AR
BBS2	606151	síndrome de Bardet-Biedl tipo 2; retinosis pigmentaria tipo 74	AR
BBS4	600374	Síndrome de Bardet-Biedl 4	AR
BBS5	603650	Síndrome de Bardet-Biedl 5	AR
BBS7	607590	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 7	AR

BBS9	607968	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 9	AR
BCAP31	300398	Sordera, distonía e hipomielinización cerebral; síndrome de delección ddch contiguo abcd1/dxs1375e, incluido; cadds, incluido	XLR
BCKDHA	608348	enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II	AR
BCKDHB	248611	enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II	AR
BCKDK	614901	Deficiencia de BCKDK	
BCOR	300485	Microftalmía, sindrómica 2	XLD
BCS1L	603647	Deficiencia del complejo mitocondrial III, tipo nuclear 1; síndrome de Leigh; síndrome de Bjornstad; Síndrome de GRACILE	ARM
BDNF	113505		
BEAN	612051	ataxia espinocerebelosa 31	AD
BEST1	607854	distrofia macular viteliforme-2; vitreorretinocoroidopatía; Bestrofinopatía, autosómica recesiva; Retinosis pigmentaria 50	AD
BICD2	609797	Atrofia muscular espinal autosómica dominante predominante en las extremidades inferiores tipo 2	AD
BIN1	601248	miopatía centronuclear	AR
BLOC1S3	609762	Síndrome de Hermansky-Pudlak 8	AR
BLOCS6	604310	Síndrome de Hermansky-Pudlak 9	AR
BOLA3	613183	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 2	AR
BRAF	164757	Síndrome Cardiofaciocutáneo 1; Cáncer de pulmón; síndrome de Noonan 7; Síndrome LEOPARD 3	AD
BRAT1	614506	Rigidez y síndrome convulsivo multifocal, letal neonatal; trastorno del neurodesarrollo con atrofia cerebelosa y con o sin convulsiones	AR
BRCA2	600185	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; meduloblastoma; Cáncer de próstata; tumor de Wilms, tipo 1; Grupo de complementación de anemia de Fanconi D1; cáncer de páncreas tipo 2	AD, AR
BRWD3	300553	retraso mental 93	XLR
BSCL2	606158	Lipodistrofia congénita generalizada, tipo 2; paraplejía espástica 17; Neuropatía motora hereditaria distal, tipo V; Encefalopatía, progresiva, con o sin lipodistrofia	AD, AR
BSND	606412	Síndrome de Bartter tipo 4A	AR
BTD	609019	deficiencia de biotinidasa	AR
C12orf57	615140	Síndrome de Temtamia	AR
C12orf65	613541	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 7	AR
C19orf12	614297	neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 4; paraplejía espástica 43	AD, AR
C8orf37	614477	distrofia de conos y bastones 16; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 21	AR
C9orf72	614260	demenia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica	AD

CA2	611492	Osteopetrosis, autosómica recesiva 3, con acidosis tubular renal	AR
CA5A	114761	Hiperamonemia por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	AR
CA8	114815	Ataxia cerebelosa y retraso mental con o sin locomoción cuadrúpeda 3	AR
CACNA1A	601011	ataxia episódica tipo 2; migraña hemipléjica familiar 1; ataxia espinocerebelosa 6; encefalopatía epiléptica infantil temprana, 42	AD
CACNA1B	601012	Trastorno del neurodesarrollo con convulsiones y movimientos hipercinéticos no epilépticos	AR
CACNA1C	114205	síndrome de Timothy; síndrome de Brugada 3; Síndrome de QT largo 8	AD
CACNA1D	114206	Disfunción del nódulo sinoauricular y sordera; Aldosteronismo primario, convulsiones y anomalías neurológicas	AD, AR
CACNA1F	300110	Ceguera nocturna, estacionaria congénita (incompleta), 2A, ligada al cromosoma X; distrofia de conos y bastones, ligada al cromosoma X, 3; Enfermedad ocular de la isla de Aland	XL, XLR
CACNA1H	607904	epilepsia de ausencia infantil tipo 6	AD
CACNA1S	114208	parálisis periódica hipopotasémica 1; Parálisis periódica tirotóxica Tipo 1; Susceptibilidad a la hipertermia maligna 5	AD
CACNB2	600003	Síndrome de Brugada 4	
CACNB4	601949	Epilepsia Idiopática Generalizada, Susceptibilidad A, 9; Ataxia episódica, tipo 5	AD
CAMTA1	611501	Ataxia cerebelosa, no progresiva, con retraso mental	AD
CAPN3	114240	distrofia muscular de cinturas tipo 1; distrofia muscular de cinturas tipo 4	AD, AR
CARD11	607210	Inmunodeficiencia 11B con dermatitis atópica	AD, AR
BARRIL	300172	Síndrome Fg 4; Retraso mental y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa	XLD
CASR	601199	Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo I; Hiperparatiroidismo, neonatal; Hipocalcemia, autosómica dominante, con síndrome de Bartter; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 8	AD, AR
CAV1	601047		AD, AR
CAV3	601253	Creatina fosfoquinasa, suero elevado; miocardiopatía hipertrófica familiar 1; enfermedad muscular ondulante; Enfermedad del músculo ondulante 2; síndrome de QT largo 9	AD, HIZO
CBL	165360	leucemia mielomonocítica juvenil; Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil	AD
CBS	613381	homocistinuria con o sin respuesta a piridoxina	AR
CC2D1A	610055	retraso mental 3	AR
CC2D2A	612013	síndrome COACH; síndrome de Meckel 6; Síndrome de Joubert 9	AR
CCDC28B	610162	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 1	RA, DIR
CCDC40	613799	Discinesia ciliar, primaria, 15	
CCDC78	614666	Miopatía centronuclear, 4	AD
CCDC88C	611204	Hidrocefalia, no sindrómica, autosómica recesiva 1; ataxia espinocerebelosa tipo 40	AD, AR

CCM2	607929	Malformaciones cavernosas cerebrales tipo 2	AD
CCT5	610150	Neuropatía sensitiva hereditaria con paraplejía espástica	AR
CD320	606475	Aciduria metilmalónica por defecto del receptor de transcobalamina	
CD36	173510	Deficiencia de glicoproteína IV plaquetaria; resistencia a la malaria	AR
CD59	107271	Anemia hemolítica, mediada por CD59, con o sin polineuropatía inmunomediada	AR
CD96	606037	síndrome C	AD
CDH15	114019	retraso mental autosómico dominante, 3	
CDK5RAP2	608201	microcefalia primaria 3	AR
CDKL5	300203	encefalopatía epiléptica infantil temprana 2	XLD
CDON	608707	Holoprosencefalia 11	AD
Cel	114840	MODY tipo 8	AD
CENPF	600236	síndrome de Stromme	AR
CENPJ	609279	microcefalia primaria 6; Síndrome de Seckel 4	AR
CEP135	611423	microcefalia primaria 8	AR
CEP152	613529	síndrome de Seckel 5; microcefalia primaria 9	AR
CEP164	614848	nefronoptisis 15	AR
CEP290	610142	síndrome de Joubert tipo 5; síndrome de Senior-Loken tipo 6; síndrome de Meckel tipo 4; amaurosis congénita de Leber tipo 10; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 14	AR
CEP41	610523	Síndrome de Joubert 15	AR
CEP63	614724	Síndrome de Seckel 6	AR
CERS1	606919	Epilepsia mioclónica progresiva-8	AR
CFL2	601443	miopatía nemalínica tipo 7	AR
CHAT	118490	Síndrome miasténico congénito presináptico tipo 6	AR
CCHHD10	615903	Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica 2	AD
CHD2	602119	encefalopatía epiléptica de inicio en la infancia	AD
CHD7	608892	síndrome de CHARGE; hipogonadismo hipogonadotrópico-5 con o sin anosmia	AD
CHD8	610528	Autismo, susceptibilidad a, 18	AD
CHKB	612395	Distrofia muscular, congénita, tipo megaconial	AR
CHMP1A	164010	hipoplasia pontocerebelosa 8	AR
CHMP2B	609512	Demencia, familiar, inespecífica; esclerosis lateral amiotrófica 17	AD
CHRM3	118494	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	AR
CHRNA1	100690	Síndrome de pterigión múltiple, tipo letal; síndrome miasténico, congénito de canal lento; Síndrome miasténico, congénito de canal rápido	AD, AR
CHRNA2	118502	Epilepsia, Lóbulo Frontal Nocturno, 4	AD
CHRNA4	118504	Adicción al Tabaco, Susceptibilidad a; Epilepsia, lóbulo frontal nocturno, 1	AD
CHRNB1	100710	Síndrome miasténico, congénito, 2A, canal lento; Síndrome miasténico, congénito, 2C, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AD, AR

CHRN2	118507	Epilepsia, lóbulo frontal nocturno, 3	
CHRND	100720	Síndrome de pterigión múltiple, tipo letal; síndrome miasténico congénito de canal lento tipo 3A; Síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 3B; ?Síndrome miasténico, congénito, 3C, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AD, AR
CHRNE	100725	síndrome miasténico congénito de canal lento tipo 4A; síndrome miasténico congénito tipo 4C, asociado a deficiencia del receptor de acetilcolina; síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 4B	AD, AR
CHRNG	100730	Síndrome de pterigión múltiple, tipo letal; Síndrome de pterigión múltiple, variante de Escobar	AR
CHST14	608429	Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural tipo 1	AR
CHSY1	608183		AR
CIB2	605564	sordera tipo 48; Síndrome de Usher tipo 1J	AR
CILK1	612325		AD, AR
CISD2	611507	síndrome de wolframio 2	AR
CISH	602441	Mycobacterium Tuberculosis, Susceptibilidad A; resistencia a la malaria	
CLCN1	118425	miotonía congénita (miotonía de Thomsen); miotonía congénita (miotonía de Becker)	AD, AR
CLCN2	600570	Epilepsia Idiopática Generalizada, Susceptibilidad A, 11; Leucoencefalopatía con ataxia	AD, AR
CLCN4	302910	RETRASO MENTAL, LIGADO AL X 49	XLD
CLCNKA	602024	Síndrome de Bartter, tipo 4b, digénico	DIR
CLCNKB	602023	síndrome de Bartter, tipo 3; Síndrome de Bartter, tipo 4b, digénico	RA, DIR
CLDN16	603959	hipomagnesemia renal tipo 3	AR
CLDN19	610036	Hipomagnesemia 5, renal, con compromiso ocular	AR
CLIC2	300138	retraso mental 32	XLR
CLN3	607042	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 3	AR
CLN5	608102	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 5	AR
CLN6	606725	lipofuscinosis ceroide neuronal de inicio en la edad adulta, tipo Kufs; lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 6	AR
CLN8	607837	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 8; lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 8, variante de epilepsia del norte	AR
CLPP	601119	Síndrome de Perrault 3	AR
CNBP	116955	Distrofia miotónica 2	AD
CNGB3	605080	Acromatopsia tipo 3	AR
CNNM2	607803	Hipomagnesemia 6, renal; hipomagnesemia, convulsiones y retraso mental tipo 1	AD, AR
CNTN1	600016	Miopatía, congénita, Compton-North	AR
CNTNAP2	604569	síndrome tipo Pitt-Hopkins 1; Susceptibilidad al autismo 15	AR
COA5	613920		AR
COA8	616003	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO

COASY	609855	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 6; Hipoplasia pontocerebelosa tipo 12	AR
COG1	606973	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIg	AR
COG4	606976	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2j; Síndrome de Saul-Wilson	AD, AR
COG5	606821	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo III	AR
COG6	606977	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2l; síndrome de Shaheen	AR
COG7	606978	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIe	AR
COG8	606979	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2h	
COL11A2	120290	síndrome de Stickler, tipo III; displasia otospondilomegaepifisaria; Sordera, autosómica dominante 13; Sordera, autosómica recesiva 53; Fibrocondrogénesis 2	AD, AR
COL12A1	120320	distrofia muscular congénita de Ullrich 2; Miopatía de Bethlem 2	AD
COL2A1	120140	Displasia epifisaria, múltiple, con miopía y sordera; enfermedad de Legg-Calvé-Perthes; Displasia esquelética platispondílica, tipo Torrance; displasia Kniest; displasia espondiloepifisaria congénita; tipo SMED Strudwick; Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis; displasia espondiloperiférica; Osteoartritis con condrodisplasia leve; Necrosis avascular de la cabeza femoral; displasia checa; síndrome de Stickler tipo 1; Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu	AD
COL4A1	120130	porencefalia 1; enfermedad de los vasos sanguíneos pequeños con o sin anomalías oculares; Angiopatía, hereditaria, con nefropatía, aneurismas y calambres musculares; Hemorragia intracerebral, susceptibilidad a	AD
COL4A2	120090	enfermedad de los vasos sanguíneos pequeños del cerebro tipo 2; Hemorragia intracerebral, susceptibilidad a	AD
COL6A1	120220	miopatía de Bethlem tipo 1; Distrofia muscular congénita de Ullrich	AD, AR
COL6A2	120240	miopatía de Bethlem tipo 1; Distrofia muscular congénita de Ullrich	AD, AR
COL6A3	120250	miopatía de Bethlem tipo 1; distrofia muscular congénita de Ullrich; distonía 27	AD, AR
COL7A1	120120	dermólisis ampollosa transitoria del recién nacido; epidermólisis ampollosa distrófica autosómica dominante; epidermólisis bullosa distrófica pretibial; epidermólisis ampollosa distrófica, tipo Bart; Epidermólisis ampollosa distrófica, AR; epidermólisis ampollosa pruriginosa; Trastorno ungueal congénito no sindrómico tipo 8	AD, AR
COLQ	603033	síndrome miasténico congénito tipo 5	AR
COQ2	609825	Atrofia multisistémica, susceptibilidad a; Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 1	AD, AR
COQ4	612898	deficiencia primaria de coenzima Q10 tipo 7	AR
COQ8A	606980	deficiencia primaria de coenzima Q10 tipo 4 - COQ10D4	AR

COQ9	612837	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 5	AR
COX10	602125	Deficiencia del complejo mitocondrial IV; síndrome de Leigh	BRAZO
COX15	603646	síndrome de Leigh; Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa 2	BRAZO
COX20	614698	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO
COX6A1	602072	intermedio tipo D Charcot-Marie-Tooth	AR
COX6B1	124089	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO
PC	117700	aceruloplasminemia	AR
CPA6	609562	Epilepsia, lóbulo temporal familiar, 5; Convulsiones febriles, familiar, 11	AD, AR
CPLANE1	614571	síndrome oral-facial-digital 6; Síndrome de Joubert 17	AR
CPS1	608307	deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1	AR
CPT1A	600528	deficiencia hepática de CPT tipo IA	AR
CPT2	600650	deficiencia miopática de CPT II inducida por estrés; deficiencia de CPT infantil; deficiencia letal de CPT II neonatal; susceptibilidad a la encefalopatía aguda inducida por infección tipo 4	AD, AR
CR1	120620	resistencia a la malaria	
CRADD	603454	Retraso mental, autosómico recesivo 34, con variante de lisencefalia	AR
CRBN	609262	retraso mental 2	AR
CREBBP	600140	Síndrome de Rubinstein-Taybi 1	AD
CRIP1	604594	Baja estatura con microcefalia y facies distintiva	AR
CRPA	614631	distrofia muscular congénita-distroglucanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A7; distrofia muscular congénita de cinturas-distroglucanopatía tipo C7	AR
CRYAB	123590	miopatía miofibrilar, 2; Catarata 16, múltiples tipos; Miopatía, Miofibrilar, Hipertónica Infantil Fatal, Relacionada con Alfa-B Cristalina; miocardiopatía dilatada-1II	AD, AR
CSF1R	164770	leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y glía pigmentada	AD, AR
CSF2RB	138981	Disfunción del metabolismo del surfactante, pulmonar, 5	AR
CSPP1	611654	Síndrome de Joubert 21	AR
CSRP3	600824	miocardiopatía dilatada-1M; Miocardiopatía hipertrófica familiar, 12	AD
CST3	604312	Angiopatía amiloide cerebral, relacionada con cst3; Degeneración macular, relacionada con la edad, 11	AD
CSTB	601145	Epilepsia mioclónica progresiva 1A (Unverricht y Lundborg)	AR
CTC1	613129	Microangiopatía cerebroretiniana con calcificaciones y quistes	AR
CTDP1	604927	Cataratas congénitas, dismorfismo facial y neuropatía	AR
CTNNA3	607667	displasia arritmogénica familiar del ventrículo derecho tipo 13	AD
CTNNB1	116806	cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; meduloblastoma; Cáncer de ovarios; trastorno del neurodesarrollo con diplejía espástica y defectos visuales	AD

CTNS	606272	cistinosis ocular no nefropática; cistinosis; Cistinosis nefropática juvenil o adolescente de inicio tardío	AR
CTSA	613111	galactosialidosis	AR
CTSC	602365	Síndrome de Papillon-Lefevre	AR
CTSD	116840	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 10	AR
CTSF	603539	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 13	AR
CTSK	601105	picnodisostosis	AR
CUL3	603136	Pseudohipoaldosteronismo, tipo IIE	AD
CUL4B	300304	RETRASO MENTAL, LIGADO AL X 15	XLR
CUL7	609577	síndrome 3-M	AR
CWF19L1	616120	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 17	AR
CYB5R3	613213	metahemoglobinemia tipo I	AR
CYP11B1	610613	aldosteronismo remediable con glucocorticoides; Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de esteroide 11-beta-hidroxilasa	AD, AR
CYP11B2	124080	hipoaldosteronismo congénito por deficiencia de CMO I; hipoaldosteronismo congénito por deficiencia de CMO II	AR
CYP27A1	606530	xantomatosis cerebrotendinosa	AR
CYP2U1	610670	paraplejía espástica 56	AR
CYP7B1	603711	paraplejía espástica 5A	AR
D2HGDH	609186	Aciduria D-2-Hidroxiglutarica 1	AR
DAG1	128239	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo C9	AR
DARS2	610956	leucoencefalopatía con afectación del tronco encefálico y de la médula espinal y elevación del lactato	AR
DBT	248610	enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ia; enfermedad de orina de jarabe de arce tipo Ib; jarabe de arce enfermedad de la orina tipo II	AR
DCAF17	612515	Síndrome de Woodhouse-Sakati	AR
DCTN1	601143	esclerosis lateral amiotrófica 1; síndrome de Perry; Neuronopatía Motora Hereditaria Distal Tipo Viib	AD, AR
DCX	300121	lisiscefalia tipo 1	SG
DDC	107930	Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa	AR
DDHD1	614603	paraplejía espástica 28	AR
DDHD2	615003	paraplejía espástica 54	AR
DDOST	602202	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ir	AR
DDX3X	300160	retraso mental 102	XLD, XLR
DEPDC5	614191	Epilepsia, focal familiar, con focos variables	AD
DES	125660	síndrome escapulooperoneo, neurogénico, tipo Kaeser; Miopatía miofibrilar, 1; miocardiopatía dilatada-1I	AD, AR
DGUOK	601465	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 3	AR
DHCR24	606418	Desmosterolosis	AR
DHCR7	602858	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	AR

DHDDS	608172	retinitis pigmentosa tipo 59; Retraso en el desarrollo y convulsiones con o sin anomalías en el movimiento	AD, AR
DHFR	126060		AR
DHH	605423	46, Inversión sexual Xy 7; 46,Xy Disgenesia gonadal, parcial, con neuropatía minifascicular	AR
DHTKD1	614984	aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2Q	AD, AR
DIAPH3	614567	Neuropatía auditiva, autosómica dominante, 1	AD
DKC1	300126	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	XLR
DLAT	608770	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E2	AR
DLD	238331	deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	AR
DLG3	300189	retraso mental 90	XLR
DMD	300377	distrofia muscular de Becker; miocardiopatía dilatada tipo 3B; Distrofia muscular de Duchenne	XL, XLR
DMPK	605377	distrofia miotónica tipo 1	AD
DNA2	601810	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de adn mitocondrial, autosómica dominante, 6	AD, AR
DNAH9	603330		AR
DNAJB2	604139	atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 5	AR
DNAJB6	611332	distrofia muscular de cinturas tipo 1E	AD
DNAJC19	608977	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo 5	AR
DNAJC5	611203	lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 4, tipo Parry	AD
DNAJC6	608375	Enfermedad de Parkinson 19, inicio juvenil	AR
DNM1	602377	encefalopatía epiléptica infantil temprana, 31	AD
DNM1L	603850	Encefalopatía, letal, debida a fisión peroxisomal mitocondrial defectuosa	AD, AR
DNM2	602378	miopatía centronuclear 1; CHARCOT-MARIE-TOOTH, DOMINANTE INTERMEDIO TIPO B; Síndrome de contractura congénita letal 5	AD, AR
DNMT1	126375	ataxia cerebelosa, sordera y narcolepsia; Neuropatía sensitiva hereditaria tipo IE	AD
MUELLE7	615730	encefalopatía epiléptica infantil temprana 23	AR
MUELLE8	611432	Síndrome de infección recurrente hiper-IgE, autosómico recesivo	AR
DOK7	610285	síndrome miasténico congénito tipo 10	AR
DOLK	610746	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1m	AR
DPAGT1	191350	trastorno congénito de glicosilación tipo 1j; Síndrome miasténico, congénito, con agregados tubulares 13	AR
DPM1	603503	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo le	AR
DPM2	603564	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo lu	AR
DPM3	605951	trastorno congénito de la glicosilación, tipo lo	AR
DPYD	612779	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	AR
DRD3	126451	esquizofrenia	AD
DSC3	600271	hipotricosis y vesículas cutáneas recurrentes	AR
DS3	113810	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria, tipo VI; Epidermólisis ampollosa simple, autosómica recesiva 2	AR

DTNBP1	607145	Síndrome de Hermansky-Pudlak 7	AR
DUSP6	602748	Hipogonadismo hipogonadotrópico 19 con o sin anosmia	AD
DYM	607461	Enfermedad de Dyggve-Melchior-Clausen	AR
DYNC1H1	600112	atrofia muscular espinal predominante en las extremidades inferiores tipo 1; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2O; retraso mental-13	AD
DYNC2H1	603297	displasia torácica de costillas cortas-3 con o sin polidactilia	RA, DIR
DYRK1A	600855	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO DOMINANTE 7	AD
DISF	603009	distrofia muscular de cinturas tipo 2B; distrofia muscular de Miyoshi tipo 1; miopatía distal con inicio tibial anterior	AR
EARS2	612799	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 12	AR
EBP	300205	síndrome MEND; Condrod displasia punctata, dominante ligada al cromosoma X	XLD, XLR
ECEL1	605896	artrogriposis distal tipo 5D	AR
ECHS1	602292	deficiencia mitocondrial de enoil-CoA hidratasa 1 de cadena corta	AR
EDN3	131242	síndrome de hipoventilación central congénita; síndrome de Waardenburg tipo 4B; Enfermedad de Hirschsprung 4	AD, AR
EDNRB	131244	síndrome de Waardenburg tipo 4A; enfermedad de Hirschsprung, susceptibilidad a, 2; Síndrome ABCD	AD, AR
EEF1A2	602959	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO DOMINANTE 38; encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 33	AD
EFHC1	608815	Epilepsia mioclónica juvenil	AD
EFTUD2	603892	Disostosis mandibulofacial tipo Guion-Almeida	AD
FEAG	131530	Hipomagnesemia 4, renal	
EGR2	129010	síndrome de Déjerine-Sottas; neuropatía hipomielinizante congénita; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D	AD, AR
EHMT1	607001	síndrome de Kleefstra	AD
EIF2B1	606686	leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca	AR
EIF2B2	606454	leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca	AR
EIF2B3	606273	leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca	AR
EIF2B4	606687	leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca	AR
EIF2B5	603945	leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca	AR
EIF4E	133440		
EIF4G1	600495	ENFERMEDAD DE PARKINSON 18, AUTOSÓMICA DOMINANTE, SUSCEPTIBILIDAD A	AD
ELOVL4	605512	ataxia espinocerebelosa 34; enfermedad de Stargardt 3; Ictiosis, cuadriplejía espástica y retraso mental	AD, AR
ELOVL5	611805	ataxia espinocerebelosa 38	AD
ELP1	603722	neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo III	AR
EMD	300384	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1	XLR
EMX2	600035	esquizencefalia	
ENO3	131370	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XIII	AR
ENPP1	173335	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Calcificación arterial, generalizada, de la infancia,	AD, AR

		1; OBESIDAD; Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 2; enfermedad de Cole	
ENTPD1	601752	paraplejía espástica 64	AR
EP300	602700	cáncer colonrectal; Síndrome de Rubinstein-Taybi 2	AD
EPB41L1	602879	retraso mental-11	AD
EPM2A	607566	Epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora); Epilepsia mioclónica progresiva 2B (Lafora)	AR
ERBB4	600543	Esclerosis lateral amiotrófica 19	AD
ERCC1	126380	Síndrome cerebro-oculofacioesquelético 4	AR
ERCC2	126340	grupo D de complementación de xeroderma pigmentoso; tricotiodistrofia fotosensible tipo 1; síndrome cerebrooculofacioesquelético tipo 2	AR
ERCC5	133530	grupo G de complementación de xeroderma pigmentoso; síndrome cerebrooculofacioesquelético tipo 3	AR
ERCC6	609413	síndrome de Cockayne, tipo B; Cáncer de pulmón; Síndrome cerebro-oculofacioesquelético 1	AD, AR
ERLIN1	611604	paraplejía espástica 62	AR
ERLIN2	611605	paraplejía espástica 18	AR
ESCO2	609353	síndrome de Roberts	AR
ESRRB	602167	sordera tipo 35	AR
ETFA	608053	deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa	AR
ETFB	130410	deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa	AR
ETFDH	231675	deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa	AR
ETHE1	608451	encefalopatía etilmalónica	AR
EXOSC3	606489	hipoplasia pontocerebelosa tipo 1B	AR
EXOSC8	606019		AR
F2	176930	trombofilia debida a defecto de trombina; susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico; deficiencia congénita de protrombina; susceptibilidad a la pérdida recurrente del embarazo tipo 2	AD, AR
F5	612309	trombofilia debida a resistencia a la proteína C activada; deficiencia de factor V; síndrome de Budd-Chiari; susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico; susceptibilidad a la pérdida recurrente del embarazo tipo 1	AD, AR
FA2H	611026	paraplejía espástica 35	AR
FADD	602457	infecciones recurrentes con encefalopatía, disfunción hepática y malformaciones cardiovasculares	AR
FAH	613871	tirosinemia tipo 1	AR
FAM126A	610531	leucodistrofia hipomielinizante-5	AR
FANCB	300515	Anemia de Fanconi del grupo de complementación B	XLR
FARS2	611592	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 14; paraplejía espástica tipo 77	AR
FASTKD2	612322		AR

FBLN5	604580	Cutis laxa, autosómico recesivo, tipo IA; neuropatía hereditaria con o sin degeneración macular relacionada con la edad	AD, AR
FBN1	134797	Síndrome de Marfan; síndrome de la piel rígida; síndrome de Weill-Marchesani 2; displasia geleafísica 2; Síndrome de lipodistrofia de Marfan	AD
FBN2	612570	aracnodactilia contractural congénita; degeneración macular de inicio temprano	AD
FBXL4	605654	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 13	AR
FBXO38	608533	neuronopatía motora hereditaria distal tipo IID	AD
FBXO7	605648	Enfermedad de Parkinson 15, autosómica recesiva	AR
FCGR2B	604590	lupus eritematoso sistémico; resistencia a la malaria	AD
FEZF1	613301		AR
FGA	134820	Amiloidosis familiar visceral; afibrinogenemia, congénita; Disfibrinogenemia, congénita	AD, AR
FGD1	300546	Síndrome de Aarskog-Scott	XLR
FGD4	611104	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	AR
FGF10	602115	Síndrome Lacrimoauriculodentodigital; Aplasia de glándulas lagrimales y salivales	AD
FGF12	601513		AD
FGF14	601515	ataxia espinocerebelosa 27	AD
FGF17	603725	Hipogonadismo hipogonadotrópico 20 con o sin anosmia	AD
FGF8	600483	hipogonadismo hipogonadotrópico 6 con o sin anosmia	AD
FGFR1	136350	displasia craneofacial-esquelética-dermatológica; síndrome de Jackson-Weiss; hipogonadismo hipogonadotrópico-2 con o sin anosmia; displasia osteoglofónica; síndrome de Hartsfield	AD
FGFR2	176943	síndrome de Apert; Síndrome de Saethre-Chotzen; displasia craneofacial-esquelética-dermatológica; síndrome de Jackson-Weiss; síndrome de Crouzon; síndrome de cutis gyrata de Beare-Stevenson; Síndrome Lacrimoauriculodentodigital; síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales ni esteroidogénesis desordenada; Escafocefalia, retrusión maxilar y retraso mental; Cáncer gástrico; Síndrome de displasia de huesos doblados	AD
FGFR3	134934	acondroplasia; Cáncer de vejiga; cáncer colonrectal; hipocondroplasia; Síndrome Lacrimoauriculodentodigital; nevo epidérmico; Displasia tanatofórica, tipo I; Displasia tanatofórica, tipo II; seminoma espermatocítico, somático; síndrome de Muenke; cáncer cervicouterino, somático; síndrome CATSHL; Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans	AD, AR
FH	136850	Leiomiomatosis y cáncer de células renales; Deficiencia de fumarasa	AD, AR
FHL1	300163	Miopatía escapulooperonea, dominante ligada al cromosoma X; Miopatía, ligada al cromosoma X, con atrofia muscular postural; distrofia muscular de Emery-Dreifuss 6; miopatía, cuerpo	XL, XLD, XLR

		reductor, ligada al cromosoma X, inicio temprano, grave; Miopatía, cuerpo reductor, ligada al cromosoma X, inicio en la infancia	
FIG4	609390	síndrome de Yunis-Varon; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J; esclerosis lateral amiotrófica 11; Polimicrogiria, temporooccipital bilateral	AD, AR
FKBP10	607063	síndrome de Bruck 1; osteogénesis imperfecta tipo 11	AR
FKRP	606596	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con o sin retraso mental), tipo B5; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura escapular), tipo C5; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A5	AR
FKTN	607440	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A4; distrofia muscular congénita de cinturas-distroglicanopatía tipo C4; miocardiopatía dilatada tipo 1X; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía sin retraso mental tipo B4	AR
FLNA	300017	síndrome de intestino corto congénito; Heterotopía periventricular/heterotopía periventricular ligada al cromosoma X; displasia ósea terminal; síndrome de FG 2; síndrome otopalatodigital, tipo II; displasia frontometafisaria; síndrome de Melnick-Needles; síndrome otopalatodigital tipo I; Displasia valvular cardíaca, ligada al cromosoma X	XL, XLD, XLR
FLNC	102565	miopatía miofibrilar, 5; miopatía distal tipo 4; Miocardiopatía Hipertrófica Familiar, 26	AD
FLRT3	604808		AD
FLVCR1	609144	Ataxia, columna posterior, con retinitis pigmentosa	AR
FLVCR2	610865	Vasculopatía proliferativa y síndrome de hidrencefalia-hidrocefalia	AR
FMR1	309550	síndrome de temblor X frágil/ataxia; síndrome de retraso mental X frágil; insuficiencia ovárica prematura tipo 1	XL, XLD
FOLR1	136430	deficiencia de transporte de folato cerebral	AR
FOXC1	601090	Iridogoniodisgenesia, tipo 1; Síndrome de Axenfeld-Rieger, tipo 3	AD
FOXG1	164874	Síndrome de Rett, variante congénita	AD
FOXL2	605597	Blefarofimosis, epicanto inverso y ptosis	AD, AR
FOXP1	605515	Retraso mental con deterioro del lenguaje y con o sin características autistas	AD
FOXP2	605317	Trastorno del habla y lenguaje 1	AD
FOXP3	300292	Inmunodregulación, poliendocrinopatía y enteropatía ligada al cromosoma X	XLR
FOXRED1	613622		AR
FREM1	608944	síndrome oculotricoanal de Manitoba; Nariz bífida con o sin anomalías anorrectales y renales; trigonocefalia 2	AD, AR
FRMD7	300628	nistagmo 1, congénito, ligado al cromosoma X	SG
FRRS1L	604574	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 37	AR
FSHB	136530		AR
FTL	134790	hiperferritinemia con o sin catarata; neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 3	AD, AR

FTO	610966	Retraso en el crecimiento, retraso en el desarrollo, dismorfismo facial	AR
FTSJ1	300499	RETRASO MENTAL, LIGADO AL X 9	XLR
FUCA1	612280	fucosidosis	AR
FUS	137070	esclerosis lateral amiotrófica 6; Temblor, esencial hereditario, 4	AD
FXN	606829	Ataxia de Friedreich	AR
FXYD2	601814	Hipomagnesemia-2, renal	AD
G6PD	305900	deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa; resistencia a la malaria	XLD
GAA	606800	enfermedad de pompe	AR
GABRA1	137160	Epilepsia Mioclónica Juvenil, Susceptibilidad A, 5; encefalopatía epiléptica infantil temprana, 19	AD
GABRB3	137192	Epilepsia, Ausencia infantil, Susceptibilidad a, 5	AD
GABRD	137163	Epilepsia idiopática generalizada, 10	AD
GABRG2	137164	Epilepsia, Ausencia Infantil, Susceptibilidad a, 2; Epilepsia generalizada con convulsiones febriles más tipo 3	AD
GAD1	605363	Parálisis cerebral, tetrapléjico espástico, 1	AR
GALC	606890	enfermedad de Krabbe	AR
GALONES	612222	mucopolisacaridosis tipo IVA	AR
GALT	606999	galactosemia	AR
GAMT	601240	deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	AR
GAN	605379	neuropatía axonal gigante	AR
GARS1	600287	Neuropatía motora hereditaria distal, tipo V; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2D	AD
GATM	602360	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 3	AD, AR
GBA	606463	demencia con cuerpos de Lewy; Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; enfermedad de Gaucher tipo 1; enfermedad de Gaucher tipo 2 (aguda); enfermedad de Gaucher tipo 3 (subaguda/crónica); enfermedad de Gaucher, forma cardiovascular; Enfermedad de Gaucher, forma letal perinatal	AD, AR
GBA2	609471	paraplejía espástica 46	AR
GBE1	607839	enfermedad de almacenamiento tipo 4; Enfermedad de cuerpos de poliglucosano, forma adulta	AR
GCDH	608801	academia glutárica tipo I	AR
GCH1	600225	distonía sensible a dopa; Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, B	AD, AR
GCK	138079	MODY tipo 2; diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 3; diabetes mellitus neonatal permanente	AD, AR
GCSH	238330	encefalopatía por glicina	AR
GDAP1	606598	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2K	AD, AR
GDI1	300104	retraso mental 41	XLD

GDNF	600837	feocromocitoma; síndrome de hipoventilación central congénita; Enfermedad de Hirschsprung, susceptibilidad a, 3	AD
GFAP	137780	enfermedad de Alejandro	AD
GFER	600924	Miopatía mitocondrial progresiva con catarata congénita, pérdida de audición y retraso en el desarrollo	
GFM1	606639	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 1	AR
GFM2	606544		AR
GFPT1	138292	síndrome miasténico congénito con agregados tubulares tipo 1	AR
GIGYF2	612003	ENFERMEDAD DE PARKINSON 11, AUTOSÓMICA DOMINANTE, SUSCEPTIBILIDAD A	
GJA1	121014	Displasia oculodentodigital	AD, AR
GJB1	304040	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	XLD
GJB3	603324	eritroqueratodermia variable progresiva tipo 1; pérdida auditiva no sindrómica; Sordera, autosómica dominante 2B	AD, AR, DID
GJC2	608803	leucodistrofia hipomielinizante, 2; paraplejía espástica 44	AD, AR
G K	300474	Deficiencia de glicerol quinasa	XLR
GLA	300644	enfermedad de Fabry; Enfermedad de Fabry, variante cardíaca atípica	SG
GLB1	611458	GM1-gangliosidosis; GM1-gangliosidosis tipo II; GM1-gangliosidosis tipo III; mucopolisacaridosis tipo IVB	AR
GLDC	238300	encefalopatía por glicina	AR
GLE1	603371	Síndrome de contractura congénita letal 1	AR
GLI2	165230	holoprosencefalia 9; Síndrome de Culler-Jones	AD
GLI3	165240	síndrome de Pallister-Hall; Polidactilia, postaxial, tipos A1 y B; polidactilia preaxial tipo IV; Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	AD
GLRA1	138491	Hiperekplexia, hereditaria 1, autosómica dominante o recesiva	AD, AR
GLRB	138492	Hiperekplexia 2, autosómica recesiva	AR
GLUD1	138130	hipoglucemia hiperinsulinémica familiar-6	AD
GLUL	138290	Deficiencia de glutamina, congénita	AR
GM2A	613109	GM2-gangliosidosis, variante AB	AR
GMPPA	615495	Alacrima, acalasia y síndrome de retraso mental	AR
GMPPB	615320	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 14; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 14; Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura escapular), tipo C, 14	AR
GNAL	139312	distonía 25	AD
GNAO1	139311	encefalopatía epiléptica infantil temprana 17; trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios	AD
GNAS	139320	pseudohipoparatiroidismo Ia; Heteroplasia ósea, progresiva; síndrome de McCune-Albright, somático, mosaico; hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de	AD

		ACTH; pseudohipoparatiroidismo tipo Ib; pseudohipoparatiroidismo Ic; Pseudopseudohipoparatiroidismo	
GNB4	610863	intermedio tipo F Charcot-Marie-Tooth	AD
GNE	603824	sialuria; Miopatía de Nonaka	AD, AR
GNPAT	602744	condrodisplasia punctata rizomélica tipo 2	AR
GNPTAB	607840	mucopolipidosis II alfa/beta; mucopolipidosis III alfa/beta	AR
GNPTG	607838	mucopolipidosis III gamma	AR
GNRH1	152760	hipogonadismo hipogonadotrópico 12 con o sin anosmia	AR
GNRHR	138850	hipogonadismo hipogonadotrópico 7 con o sin anosmia	AR
GNS	607664	mucopolisacaridosis tipo IIID	AR
GOSR2	604027	Epilepsia, mioclónica progresiva 6	AR
GP1BA	606672	síndrome de Bernard-Soulier, tipo A2 (dominante); enfermedad de von Willebrand de tipo plaquetario; Síndrome de Bernard-Soulier, tipo C	AD, AR
GPC3	300037	tumor de Wilms, tipo 1; Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 1	XLR
GPHN	603930	Deficiencia de cofactor de molibdeno, grupo de complementación c	AR
GPR143	300808	Albinismo Ocular Tipo I; Nistagmo 6, congénito, ligado al cromosoma X	XL, XLR
GPT2	138210	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 49	AR
GPX1	138320	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión peroxidasa	AR
GRIA3	305915	retraso mental sindrómico, tipo Wu	XLR
GRID2	602368	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 18	AR
GRIK2	138244	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 6	AR
GRIN1	138249	retraso mental- 8; Trastorno del neurodesarrollo con o sin movimientos hiperkinéticos y convulsiones	AD, AR
GRIN2A	138253	Epilepsia, focal, con trastorno del habla y con o sin retraso mental	AD
GRIN2B	138252	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO DOMINANTE 6; encefalopatía epiléptica infantil temprana 27	AD
GRIP1	604597		AR
GRM1	604473	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 13; Ataxia espinocerebelosa tipo 44	AD, AR
VERDE	138945	degeneración lobular frontotemporal con inclusiones positivas para ubiquitina; lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 11	AD, AR
GSN	137350	Amiloidosis, tipo finlandés	AD
GSS	601002	Deficiencia de glutatión sintetasa	AR
GTPBP3	608536	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 23	AR
GUF1	617064	encefalopatía epiléptica infantil temprana, 40	AR
GUSB	611499	mucopolisacaridosis tipo VII	AR
GYG1	603942	enfermedad por almacenamiento de glucógeno XV; Miopatía por cuerpos de poliglucosano 2	AR
GYS1	138570	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, músculo	AR

HADHA	600890	deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial; deficiencia de 3-hidroxi-CoA deshidrogenasa de cadena larga	AR
HADHB	143450	deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	AR
HAMP	606464	Hemocromatosis, tipo 2B	AR
HBB	141900	anemias del cuerpo de Heinz; talasemia delta-beta; talasemia beta de cuerpos de inclusión de herencia dominante; anemia falciforme; resistencia a la malaria; beta-talasemia	AD, AR
HCCS	300056	Microftalmía, sindrómica 7	XLD
HCFC1	300019	retraso mental 3	XLR
HCN1	602780	encefalopatía epiléptica infantil temprana 24	AD
HDAC4	605314		
HDAC8	300269	Síndrome de Cornelia de Lange 5	XLD
HEPACAM	611642	leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 2A; Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 2B, remitente, con o sin retraso mental	AD, AR
HERC2	605837	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 38	AR
HESX1	601802	Displasia septoóptica	AD, AR
HEXA	606869	Enfermedad de Tay-Sachs/ GM2-gangliosidosis	AR
HEXB	606873	Enfermedad de Sandhoff	AR
HFE	613609	Enfermedad de Alzheimer; porfiria hepatoeritropoyética; porfiria variegata; hemocromatosis tipo 1; susceptibilidad a las complicaciones microvasculares de la diabetes tipo 7; Nivel sérico de transferrina QTL2	AD, AR
HGSNAT	610453	mucopolisacaridosis tipo IIIC; retinosis pigmentaria tipo 73	AR
HIBCH	610690	Deficiencia de 3-hidroxiisobutil-CoA hidrolasa	AR
HINT1	601314	Neuromiotonía y neuropatía axonal, autosómica recesiva	AR
HK1	142600	Anemia hemolítica por deficiencia de hexocinasa; Neuropatía, motora y sensorial hereditaria, tipo Russe; Retinosis pigmentaria 79; Trastorno del neurodesarrollo con defectos visuales y anomalías cerebrales	AD, AR
HLCS	609018	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	AR
HMGCL	613898	Deficiencia de HMG-CoA liasa	AR
HMGCS2	600234	Deficiencia de HMG-CoA sintasa-2	AR
HNRNPA1	164017	Esclerosis lateral amiotrófica 20	AD
HNRNPD1	607137	distrofia muscular de cinturas tipo 1G	AD
HNRNPU	602869	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 54	AD
HOXA1	142955	Síndrome de Bosley-Salih-Alorainy	
HOXD10	142984		AD
HPCA	142622	distonía 2	AR
HPD	609695	Tirosinemia, tipo III	AD, AR
HPRT1	308000	síndrome de Lesch-Nyhan; Síndrome de Kelley-Seegmiller	XLR
HPS1	604982	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1	AR
HPS3	606118	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3	AR
HPS4	606682	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 4	AR

HPS5	607521	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 5	AR
HPS6	607522	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 6	AR
HPSE2	613469	Síndrome urofacial 1	AR
HRAS	190020	Cáncer de vejiga; síndrome de nevus melanocítico, congénito, somático; nevo epidérmico; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma De Tiroides Folicular; síndrome de Costello	AD
HS6ST1	604846	hipogonadismo hipogonadotrópico 15 con o sin anosmia	AD
HSD17B10	300256	HSD10 enfermedad mitocondrial	XLD
HSD17B4	601860	síndrome de Perrault tipo 1; Deficiencia de proteína D-bifuncional	AR
HSPB1	602195	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2F; Neuropatía, motora hereditaria distal, tipo IIB	AD
HSPB3	604624	Neuronopatía motora hereditaria distal tipo iic	AD
HSPB8	608014	Neuropatía motora hereditaria distal, tipo IIA; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2L	AD
HSPD1	118190	paraplejía espástica 13; leucodistrofia hipomielinizante-4	AD, AR
HSPG2	142461	tipo Silverman-Handmaker de displasia disegmentaria; Síndrome de Schwartz-Jampel	AR
HTRA1	602194	arteriopatía cerebral autosómica recesiva con infartos subcorticales y leucoencefalopatía; arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía tipo 2	AD, AR
HTRA2	606441	enfermedad de Parkinson 13; Aciduria 3-metilglutacónica, tipo VIII	AR
HUWE1	300697	retraso mental sindrómico, tipo Turner	SG
HYAL1	607071	Mucopolisacaridosis tipo IX	AR
HYDIN	610812	discinesia ciliar primaria tipo 5	AR
IARS2	612801	Cataratas, deficiencia de la hormona del crecimiento, neuropatía sensorial, pérdida auditiva neurosensorial, displasia esquelética	AR
IBA57	615316	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 3	AR
ICAM1	147840	resistencia a la malaria	
DNI	300823	mucopolisacaridosis tipo II	XLR
IDUA	252800	mucopolisacaridosis tipo IH; mucopolisacaridosis tipo 1; mucopolisacaridosis tipo IS	AR
IER3IP1	609382	Síndrome de microcefalia, epilepsia y diabetes	AR
IFIH1	606951	síndrome de Singleton-Merten tipo 1; Síndrome de Aicardi-Goutieres 7	AD
IFT140	614620	síndrome de Mainzer-Saldino; retinosis pigmentaria tipo 80	AR
IFT172	607386	Displasia torácica de costillas cortas 10 con o sin polidactilia	AR
IFT27	615870	Síndrome de Bardet-Biedl 19	AR
IGBP1	300139	retraso mental 28	XLR
IGF1	147440	Deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina I	AR
IGF1R	147370	factor de crecimiento similar a la insulina I, resistencia a	AD, AR
IGHMBP2	600502	neuronopatía motora hereditaria distal tipo VI; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	AR

IKBKG	300248	Incontinencia pigmenti, tipo II	XLD, XLR
IL11RA	600939	Craneosinostosis y anomalías dentales	AR
IL17RD	606807	Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo 18 con o sin anosmia	AD, AR, DID
IL1RAPL1	300206	retraso mental 21	XLR
IL1RN	147679	Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; Complicaciones microvasculares de la diabetes, susceptibilidad a, 4; Osteomielitis, multifocal estéril, con periostitis y pustulosis	AD, AR
INF2	610982	Glomeruloesclerosis Segmentaria Focal 5; intermedio tipo E Charcot-Marie-Tooth	AD
INPP5E	613037	síndrome de Joubert 1; Retraso mental, obesidad troncal, distrofia retiniana y micropene	AR
EN S	176730	Diabetes Mellitus, Insulino-Dependiente, 2; MODY tipo 10	AD, AR
INVS	243305	nefronoptisis 2	AR
IQSEC2	300522	RETRASO MENTAL, LIGADO AL X 1	XLD
IRX5	606195	Síndrome de Hamamy	AR
ISCA2	615317	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples tipo 4	AR
ISCU	611911		AR
ITGA7	600536	Distrofia muscular, congénita, por deficiencia de ITGA7	AR
ITGB3	173470	trastorno hemorrágico, tipo plaquetario, 16, autosómico dominante; trombostenia de Glanzmann; Infarto de miocardio, disminución de la susceptibilidad a	AD, AR
ITM2B	603904	angiopatía amiloide cerebral, relacionada con itm2b, 2; Angiopatía amiloide cerebral, relacionada con itm2b, 1	AD
ITPA	147520	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 35	AR
ITPR1	147265	ataxia espinocerebelosa 29; síndrome de Gillespie; ataxia espinocerebelosa 15	AD, AR
DIV	607036	acidemia isovalérica	AR
JAG1	601920	síndrome de Alagille; Tetralogía de Fallot	AD
JAM3	606871	Destrucción hemorrágica del cerebro, calcificación subependimaria y cataratas	AR
KANK1	607704	Parálisis cerebral, tetraplégico espástico, 2	
KARS1	601421	CHARCOT-MARIE-TOOTH, RECESIVO INTERMEDIO TIPO B; Sordera, autosómica recesiva 89	AR
KAT6A	601408	retraso mental- 32	AD
KAT6B	605880	síndrome de Ohdo, variante SBBYS; Síndrome genitopatelar	AD
KATNB1	602703	lisencefalia 6	AR
KBTBD13	613727	Miopatía nemalínica 6	AD
KCNA1	176260	Ataxia episódica/síndrome de mioquimia	AD
KCNA2	176262	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 32	AD
KCNB1	600397	encefalopatía epiléptica infantil temprana 26	AD
KCNC1	176258	Epilepsia mioclónica progresiva 7	AD
KCNC3	176264	ataxia espinocerebelosa 13	AD
KCND3	605411	ataxia espinocerebelosa 19	AD

KCNE3	604433	Síndrome de Brugada 6	
KCNJ1	600359	Síndrome de Bartter, tipo 2	AR
KCNJ10	602208	sordera autosómica recesiva tipo 4 con acueducto vestibular agrandado; Convulsiones, sordera neurosensorial, ataxia, retraso mental y desequilibrio electrolítico	AR
KCNJ11	600937	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 2; diabetes mellitus neonatal transitoria tipo 3; MODY tipo 13	AD, AR
KCNK18	613655		AD
KCNK9	605874		
KCNMA1	600150	Epilepsia generalizada y discinesia paroxística; Atrofia cerebelosa, retraso en el desarrollo y convulsiones; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 16	AD, AR
KCNQ2	602235	epilepsia neonatal familiar benigna; encefalopatía epiléptica de inicio temprano 7	AD
KCNQ3	602232	Convulsiones Neonatales Familiares Benignas, 2	AD
KCNT1	608167	encefalopatía epiléptica infantil temprana 14; epilepsia nocturna del lóbulo frontal 5	AD
KCTD17	616386	Distonía 26, mioclónica	AD
KCTD7	611725	epilepsia mioclónica progresiva tipo 3 con o sin inclusiones intracelulares	AR
KDM5C	314690	retraso mental sindrómico - tipo Claes-Jensen	XLR
KDM6A	300128	Síndrome de Kabuki 2	XLD
KIF11	148760	Microcefalia con o sin coriorretinopatía, linfedema o retraso mental	AD
KIF1A	601255	paraplejía espástica 30; Neuropatía sensitiva hereditaria, tipo IIC; RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO DOMINANTE 9	AD, AR
KIF1B	605995	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A1; feocromocitoma	AD
KIF1C	603060	Ataxia espástica 2, autosómica recesiva	AR
KIF21A	608283	Fibrosis De Los Músculos Extraoculares, Congénita, 1	AD
KIF5A	602821	paraplejía espástica 10; Mioclono intratable neonatal	AD
KIF5C	604593	Displasia cortical, compleja, con otras malformaciones cerebrales 2	AD
KIF7	611254	síndrome acrocalloso; síndrome de Joubert 12; Síndrome de hidroletalidad 2	AR
KIRREL3	607761		
KISS1	603286	hipogonadismo hipogonadotrópico 13 con o sin anosmia	AR
KISS1R	604161	Pubertad precoz, central, 1; hipogonadismo hipogonadotrópico 8 con o sin anosmia	AD, AR
KLHL40	615340	Miopatía nemalínica 8, autosómica recesiva	AR
KLHL41	607701	Miopatía nemalínica 9	AR
KMT2A	159555	Síndrome de Wiedemann-Steiner	AD
KMT2C	606833	Síndrome de Kleefstra tipo 2	AD
KMT2D	602113	Síndrome de Kabuki 1	AD
KNL1	609173	microcefalia primaria 4	AR

KRAS	190070	malformaciones arteriovenosas del cerebro; Cáncer de vejiga; cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; síndrome de Schimmelpenning-F Feuerstein-Mims; Cáncer de pulmón; Cáncer de páncreas; leucemia mieloide aguda; síndrome de Noonan 3; Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV; Síndrome cardiofaciocutáneo 2	AD
KRIT1	604214	Malformaciones cavernosas cerebrales tipo 1	AD
KRT5	148040	epidermólisis ampollosa simple, tipo Dowling-Meara; Epidermólisis ampollosa simple, tipo Weber-Cockayne; Epidermólisis ampollosa simple, recesiva 1	AD, AR
L1CAM	308840	paraplejía espástica tipo 1; agenesia parcial del cuerpo calloso; hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	XLR
L2HGDH	609584	Aciduria L-2-hidroxiglutarica	AR
LAMA1	150320	Síndrome de Poretti-Boltshauser	AR
LAMA2	156225	distrofia muscular congénita tipo 1A; distrofia muscular de cinturas tipo 23	AR
CORDERO1	150240	lisisencefalia 5	AR
CORDERO2	150325	síndrome de Pierson; Síndrome nefrótico, tipo 5, con o sin anomalías oculares	AR
LAMC3	604349	Malformaciones corticales, occipitales	AR
LAMP2	309060	enfermedad de danon	XLD
LARGE1	603590	distrofia muscular congénita-distroglucanopatía con retraso mental tipo B6; distrofia muscular congénita-distroglucanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A6	AR
LBR	600024	anomalía de Pelger-Huet; Displasia esquelética de Greenberg	AD, AR
LDB3	605906	miocardiopatía dilatada-1C; Miopatía miofibrilar, 4	AD
LDHA	150000	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XI	AR
LEP	164160	Deficiencia de leptina	AR
LEPR	601007	Obesidad mórbida por deficiencia del receptor de leptina	AR
LGI1	604619	Epilepsia, lóbulo temporal familiar, 1	AD
LHB	152780	Hipogonadismo hipogonadotrópico 23 con o sin anosmia	AR
LHX3	600577	Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 3	AR
LHX4	602146	Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 4	AD
LIA	607031	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa ácido lipoico sintetasa	AR
LIMS2	607908	distrofia muscular de cinturas tipo 2W	AR
LINS1	610350	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 27	AR
LIPA	613497	Enfermedad de Wolman/enfermedad de almacenamiento de éster de colesterol	AR
LIPT1	610284	Deficiencia de lipoiltransferasa 1	AR
LITAF	603795	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C	AD
LMBRD1	612625	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblF	AR
LMNA	150330	miocardiopatía dilatada-1A; Lipodistrofia, parcial familiar, 2; progeria de Hutchinson-Gilford; distrofia muscular de cinturas tipo 1B; distrofia muscular de Emery-Dreifuss 2; síndrome de	AD, AR

		Malouf; displasia mandibuloacral; Dermopatía restrictiva, letal; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1; síndrome corazón-mano, tipo esloveno; Distrofia muscular, congénita; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 3, AR	
LMNB1	150340	Leucodistrofia, del adulto, autosómica dominante	AD
LMOD3	616112	Miopatía nemalínica 10	AR
LMX1B	602575	Síndrome de uña-rótula	AD
LPIN1	605518	Mioglobinuria aguda recurrente autosómica recesiva	AR
LPIN2	605519	síndrome de Majeed	
LRBA	606453	Inmunodeficiencia, variable común, 8, con autoinmunidad	AR
LRP2	600073	Síndrome de Donnai-Barrow	AR
LRPPRC	607544	Síndrome de Leigh, tipo franco-canadiense	AR
LRRK2	609007	enfermedad de parkinson 8	AD
LRSAM1	610933	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	AD, AR
LYRM7	615831	Deficiencia del complejo mitocondrial III tipo nuclear 8	AR
LYST	606897	Síndrome de Chediak-Higashi	AR
LYZ	153450	Amiloidosis familiar visceral	AD
LZTFL1	606568	Síndrome de Bardet-Biedl 17	AR
LZTR1	600574	síndrome de Noonan tipo 2; SCHWANNOMATOSIS 2; Síndrome de Noonan 10	AD, AR
MAG	159460	Paraplejía espástica 75, autosómica recesiva	AR
MAGEL2	605283	Síndrome de Schaaf-Yang	AD
MAGI2	606382	síndrome nefrótico tipo 15	AR
MAGT1	300715	Inmunodeficiencia, ligada al cromosoma X, con defecto de magnesio, infección por el virus de Epstein-Barr y neoplasia	XLR
MAMLD1	300120	Hipospadias 2, ligada al cromosoma X	XLR
MAN1B1	604346	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 15	AR
MAN2B1	609458	alfa-manosidosis	AR
MANBA	609489	Manosidosis Beta A Lisosomal	AR
MAOA	309850	síndrome de Brunner	XLR
MAPT	157140	Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; Elige la enfermedad; Demencia frontotemporal	AD, AR
MARS1	156560	enfermedad pulmonar y hepática intersticial; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2U	AD, AR
MARS2	609728		AR
MASP1	600521	síndrome 3MC 1	AR
MATR3	164015	Miopatía, Distal, 2	AD
MBD5	611472	retraso mental-1	AD
MBTPS2	300294	síndrome de IFAP con o sin síndrome de BRESHECK; Queratosis folicular espinulosa decalvans, ligada al cromosoma X	XLR
MCCC1	609010	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	AR
MCCC2	609014	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	AR
MCEE	608419	Deficiencia de metilmalonil-coa epimerasa	AR

MCM4	602638	Deficiencia de células asesinas naturales y glucocorticoides con defecto en la reparación del ADN	AR
MCOLN1	605248	Mucopolidosis tipo IV	AR
MCPH1	607117	microcefalia primaria 1	AR
MECP2	300005	RETRASO MENTAL, LIGADO AL X 13; Retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X, tipo Lubs; susceptibilidad al autismo, ligado al cromosoma X 3; encefalopatía neonatal grave; síndrome de Rett	XL, XLD, XLR
MED12	300188	síndrome de Opitz-Kaveggia/síndrome de FG-1; Síndrome de Luján-Fryns	XLR
MED13L	608771	Retraso mental y rasgos faciales distintivos con o sin defectos cardíacos	AD
MED17	603810	microcefalia progresiva posnatal, convulsiones y atrofia cerebral	AR
MED23	605042	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 18	AR
MED25	610197	Síndrome de Basilea-Vanagait-Smirin-Yosef	AR
MEF2C	600662	retraso mental- 20	AD
MEGF10	612453	Miopatía, arreflexia, dificultad respiratoria y disfagia, de inicio temprano	AR
MEIS2	601740	Paladar hendido, defectos cardíacos y retraso mental	AD
MET	164860	Carcinoma hepatocelular; Carcinoma de células renales, papilar; sordera tipo 97	AD, AR
NMF2	608507	neuropatía motora y sensitiva hereditaria tipo IVAA con atrofia óptica; enfermedad axonal de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2A; enfermedad axonal de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2B	AD, AR
MFPR	606227	Nanoftalmos 2; microftalmia aislada 5	AR
MFSD2A	614397	Microcefalia 15, primaria, autosómica recesiva	AR
MFSD8	611124	lipofuscinosis cerioide neuronal tipo 7; distrofia macular con compromiso del cono central	AR
MGAT2	602616	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIa	AR
MGME1	615076	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 11	AR
MIB1	608677	No compactación del ventrículo izquierdo 7	AD
MICU1	605084	Miopatía con signos extrapiramidales	AR
MID1	300552	Síndrome de Opitz GBBB, ligado al cromosoma X	XLR
MITF	156845	Albinismo Ocular Con Sordera Neurosensorial; Síndrome de Tietz; síndrome de Waardenburg tipo 2A; Melanoma Cutáneo Maligno, Susceptibilidad A, 8	AD, AR
MKKS	604896	síndrome de McKusick-Kaufman; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 6	AR
MKS1	609883	síndrome de Meckel tipo 1; síndrome de Bardet-Biedl tipo 13; Síndrome de Joubert tipo 28	AR
MLC1	605908	leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 1	AR
MLPH	606526	Síndrome de Griscelli, tipo 3	AR
MLYCD	606761	Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	AR
MMAA	607481	aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblA	AR

MMAB	607568	aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblB	AR
MMACHC	609831	Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC, tipo digénico incluido	AR
MMADHC	611935	aciduria metilmalónica (MMA) del tipo de complementación cblD	AR
MMP3	185250	Enfermedad coronaria, susceptibilidad a, 6	
MMUT	609058	deficiencia completa de metilmalonil-CoA mutasa	AR
MOCS1	603707	deficiencia del cofactor molibdeno del grupo de complementación A	AR
MOCS2	603708	deficiencia del cofactor molibdeno del grupo de complementación B	AR
MOGS	601336	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2b	AR
MPDU1	604041	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1f	AR
MPDZ	603785	Hidrocefalia, no sindrómica, autosómica recesiva 2	AR
IPM	154550	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	AR
MPV17	137960	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial tipo 6	AR
MPZ	159440	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B; síndrome de Déjerine-Sottas; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2I; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2J	AD, AR
MRE11	600814	Trastorno similar a la ataxia-telangiectasia tipo 1	AR
MRPL44	611849	deficiencia combinada de fosforilación oxidativa tipo 16	AR
MRPS22	605810	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 5	AR
MSMO1	607545	Microcefalia, catarata congénita y dermatitis psoriasiforme	AR
MSX1	142983	Agnesia Dental, Selectiva, 1; síndrome de Witkop; Hendidura orofacial 5	AD
MSX2	123101	Agujero parietal 1; Agujeros parietales con displasia cleidocraneal; Craneosinostosis, tipo 2	AD
MTFMT	611766	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 15	AR
MTHFR	607093	esquizofrenia; trombofilia debida a defecto de trombina; homocistinuria por deficiencia de MTHFR; defectos del tubo neural sensibles al folato	AD, AR
MTM1	300415	Miopatía miotubular ligada al cromosoma X	XLR
MTMR14	611089	Miopatía centronuclear 1	AD
MTMR2	603557	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	AR
MTO1	614667	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 10	AR
MTOR	601231	Síndrome de Smith-Kingsmore	AD
MTPAP	613669		AR
MTR	156570	homocistinuria-anemia megaloblástica, tipo complementación cblG; defectos del tubo neural sensibles al folato	AR
MTRR	602568	homocistinuria-anemia megaloblástica, tipo de complemento Cble; defectos del tubo neural sensibles al folato	AR
MTTP	157147	abetalipoproteinemia; protección contra el síndrome metabólico	AD, AR
MUSK	601296	Secuencia de deformación de acinesia fetal; síndrome miasténico, congénito tipo 9, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AR

MVK	251170	Poroqueratosis 3, Tipo Actínico Superficial Diseminada; síndrome de hiper-IgD; aciduria mevalónica	AD, AR
MYBPC1	160794	Artrogriposis, distal, tipo 1B; Síndrome de contractura congénita letal 4	AD, AR
MYBPC3	600958	miocardiopatía hipertrófica familiar 4; miocardiopatía dilatada-1MM	AD, AR
MYCN	164840	Síndrome de Feingold	AD
MYH14	608568	sordera tipo 4A; Neuropatía periférica, miopatía, ronquera y pérdida de audición	AD
MYH2	160740	Miopatía por cuerpos de inclusión 3, autosómica dominante	AD, AR
MYH3	160720	artrogriposis distal tipo 2A; Artrogriposis distal tipo 2B3 (Sheldon-Hall)	AD, AR
MYH7	160760	miopatía distal de Liang; Síndrome escapulooperoneo, tipo miopático; miocardiopatía hipertrófica familiar 1; Miopatía, almacenamiento de miosina, autosómico recesivo; Miopatía, almacenamiento de miosina, autosómica dominante; miocardiopatía dilatada-1S	AD, AR, DID
MYH8	160741	artrogriposis distal tipo 7; Variante del complejo de Carney	AD
MYH9	160775	síndrome de Fechtner; Macrotrombocitopenia y sordera neurosensorial progresiva; anomalía de May-Hegglin; síndrome de Sebastián; sordera tipo 17	AD
MYO18B	607295	Síndrome de Klippel-Feil 4, autosómico recesivo, con miopatía y dismorfismo facial	AR
MYO5A	160777	Síndrome de Griscelli, tipo 1	AR
MYO7A	276903	síndrome de Usher tipo 1B; sordera tipo 2; sordera autosómica dominante tipo 11	AD, AR
MIO	604103	miopatía, cuerpo esferoide; miopatía miofibrilar, 3; distrofia muscular de cinturas tipo 1A	AD
MYPN	608517	miocardiopatía dilatada-1KK; Miopatía nemalínica autosómica recesiva tipo 11	AD, AR
NAA10	300013	síndrome de Ogden; Microftalmía, sindrómica 1	XL, XLD, XLR
NAGA	104170	Enfermedad de Schindler, tipo I, III	AR
NAGLU	609701	mucopolisacaridosis tipo IIIB; ? enfermedad axonal de Charcot-Marie-Tooth tipo 2V	AD, AR
NAGS	608300	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	AR
NALCN	611549	Hipotonía, infantil, con retraso psicomotor y facies característica; Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso en el desarrollo	AD, AR
NARS2	612803	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 24	AR
NBA	608025	Baja estatura, atrofia del nervio óptico y anomalía de Pelger-Huet; Síndrome de insuficiencia hepática infantil tipo 2	AR
NBN	602667	síndrome de rotura de Nijmegen; Anemia aplásica; Leucemia linfoblástica aguda	AR
NDE1	609449	lisiscefalia 4	AR

NDP	300658	Vitreorretinopatía Exudativa 2, Ligada al X; enfermedad de norrie	XLD, XLR
NDRG1	605262	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	AR
NDST1	600853	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 46	AR
NDUFA1	300078		XLR
NDUFA10	603835		AR
NDUFA11	612638		AR
NDUFA12	614530	Deficiencia del complejo mitocondrial I tipo nuclear 23	AR
NDUFA2	602137		AR
NDUFA9	603834		AR
NDUFAF1	606934		AR
NDUFAF2	609653	Deficiencia del complejo mitocondrial I tipo nuclear 10	AR
NDUFAF3	612911		AR
NDUFAF4	611776		AR
NDUFAF5	612360		AR
NDUFAF6	612392		AR
NDUFB3	603839		AR
NDUFS1	157655		AR
NDUFS2	602985		AR
NDUFS3	603846		AR
NDUFS4	602694	deficiencia del complejo mitocondrial I	AR
NDUFS6	603848		AR
NDUFS7	601825	Deficiencia del complejo mitocondrial I, tipo nuclear 3	AR
NDUFS8	602141		AR
NDUFV1	161015		AR
NDUFV2	600532		AR
NEBRASKA	161650	miopatía nemalínica tipo 2	AR
NECAP1	611623	encefalopatía epiléptica infantil temprana 21	AR
NECTIN1	600644	Síndrome de displasia ectodérmica de labio leporino/paladar hendido	AR
NEDD4L	606384	Heterotopía nodular periventricular 7	AD
NEFH	162230	esclerosis lateral amiotrófica 1; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2CC	AD, AR
NEK8	609799	nefronoptisis 9; Displasia renal-hepática-pancreática 2	AR
NEU1	608272	deficiencia de neuraminidasa	AR
NEXMIF	300524	retraso mental 98	XLD
NF1	613113	neurofibromatosis tipo 1; neurofibromatosis-síndrome de Noonan; Leucemia mielomonocítica juvenil	AD
NFIX	164005	síndrome de Marshall-Smith; Síndrome de Sotos 2	AD
NFU1	608100	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 1	AR
NGF	162030	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo V	AR
NGLY1	610661	Trastorno congénito de la desglicosilación	AR
NHEJ1	611290	Inmunodeficiencia combinada grave con microcefalia, retraso del crecimiento y sensibilidad a las radiaciones ionizantes	

NHLRC1	608072	Epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora); Epilepsia mioclónica progresiva 2B (Lafora)	AR
NHS	300457	Síndrome de Nance-Horan	XL, XLD
NIPA1	608145	paraplejía espástica tipo 6	AD
NIPBL	608667	Síndrome de Cornelia de Lange 1	AD
NKX2-1	600635	corea hereditaria benigna; Carcinoma De Tiroides, Papilar; Coreoatetosis, hipotiroidismo y dificultad respiratoria neonatal	AD
NLGN3	300336	autismo, susceptibilidad a, ligado al cromosoma X 1; Síndrome de Asperger, ligado al cromosoma X, susceptibilidad a, 1	SG
NLGN4X	300427	Autismo, Susceptibilidad a, X-Linked 2; Síndrome de Asperger, ligado al cromosoma X, susceptibilidad a, 2	SG
NLRP12	609648	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío 2	AD
NLRP3	606416	Síndrome Autoinflamatorio Familiar por Frío 1; síndrome de Muckle-Wells; síndrome CINCA	AD
NOD2	605956	síndrome de Blau; Enfermedad Inflamatoria Intestinal 1	AD
NOG	602991	sinfalangismo proximal 1A	AD
NOP56	614154	ataxia espinocerebelosa 36	AD
NOS2	163730	resistencia a la malaria	
NOS3	163729	Enfermedad de Alzheimer; susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico	AD
MUESCA2	600275	síndrome de Hajdu-Cheney; Síndrome de Alagille 2	AD
MUESCA3	600276	CADASIL; Síndrome de meningocele lateral	AD
NPC1	607623	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C/D	AR
NPC2	601015	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	AR
NPHP1	607100	nefronoptisis 1; Síndrome de Joubert 4	AR
NPHP3	608002	Displasia renal-hepática-pancreática 1; síndrome de Meckel 7; nefronoptisis 3	AR
NROB1	300473	Inversión sexual 46XY 2, sensible a la dosis; Hipoplasia suprarrenal, congénita, con hipogonadismo hipogonadotrópico	XL, XLR
NROB2	604630	OBESIDAD	AD, AR
NR2F1	132890	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf	AD
NR3C2	600983	Pseudohipoaldosteronismo tipo I, autosómico dominante	AD
NRAS	164790	cáncer colonrectal; síndrome de nevus melanocítico, congénito, somático; nevo epidérmico; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma De Tiroides Folicular; Melanosis neurocutánea, somática; síndrome de Noonan 6; Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV	AD
NRG1	142445		
NRXN1	600565	síndrome tipo Pitt-Hopkins 2; Síndrome de delección del cromosoma 2p16.3	AR
NSD1	606681	Síndrome de Sotos 1	AD
NSDHL	300275	síndrome de CK; síndrome NIÑO	XLD, XLR
NSMF	608137	hipogonadismo hipogonadotrópico 9 con o sin anosmia	AD

NSUN2	610916	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 5	AR
NT5C2	600417	paraplejía espástica 45	AR
NTRK1	191315	neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 4	AR
NTRK2	600456	Obesidad, hiperfagia y retraso en el desarrollo; encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 58	AD
NUBPL	613621		AR
NXF5	300319		
AVENA	613349	Atrofia girada de coroides y retina con o sin ornitinemia	AR
OCLN	602876	Calcificación en banda con giro simplificado y polimicrogiria	AR
OCRL	300535	enfermedad de las abolladuras tipo 2; Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe	XLR
OFD1	300170	síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2; Retinosis pigmentaria 23; síndrome de Joubert 10; síndrome oral-facial-digital 1	XLD, XLR
OPA1	605290	Síndrome de atrofia óptica plus; atrofia óptica tipo 1; síndrome de Behr; Glaucoma, tensión normal, susceptibilidad a; Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 14	AD, AR
OPA3	606580	Atrofia óptica tipo 3 con catarata; Aciduria 3-metilglutacónica tipo III	AD, AR
OPHN1	300127	Retraso mental ligado al cromosoma X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	XLR
OPTN	602432	Glaucoma primario de ángulo abierto de inicio en adultos; Glaucoma, tensión normal, susceptibilidad a; esclerosis lateral amiotrofica 12	AD
ORC1	601902	Síndrome de Meier-gorlin 1	AR
OTC	300461	deficiencia de ornitina transcarbamilasa	XLR
PAFAH1B1	601545	liscencefalia tipo 1	AD
HAP	612349	fenilcetonuria	AR
PAK3	300142	retraso mental 30	XLR
PANK2	606157	neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro tipo 1; síndrome HARP	AR
PARQUE7	602533	enfermedad de parkinson 7	AR
PAX3	606597	síndrome de Waardenburg, tipo 3; Síndrome de Waardenburg tipo 1	AD, AR
PAX6	607108	Aniridia 1; hipoplasia foveal tipo 1	AD
PC	608786	deficiencia de piruvato carboxilasa	AR
PCBD1	126090	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, D	AR
PCCA	232000	acidemia propiónica	AR
PCCB	232050	acidemia propiónica	AR
PCDH15	605514	síndrome de Usher tipo 1D; síndrome de Usher tipo 1F; sordera tipo 23	RA, DIR
PCDH19	300460	encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 9	SG
PCNT	605925	Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo 2	AR
PCSK1	162150	Obesidad con alteración del procesamiento de prohormonas	AR
PDCD10	609118	Malformaciones cavernosas cerebrales 3	

PDE6D	602676	Síndrome de Joubert 22	AR
PDE8B	603390	Degeneración estriatal, autosómica dominante; Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada, primaria, 3	AD
PDHA1	300502	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	XLD
PDHB	179060	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	
PDHX	608769	Lacticacidemia por deficiencia de PDX1	AR
PDK3	300906	tipo X6 Charcot-Marie-Tooth	XLD
PDP1	605993	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa	AR
PDSS1	607429	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 2	AR
PDSS2	610564	Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 3	AR
PDYN	131340	ataxia espinocerebelosa 23	AD
PET100	614770	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO
PEX1	602136	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 1A (Zellweger); síndrome de Heimler tipo 1; trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 1B	AR
PEX10	602859	trastorno de biogénesis de peroxisomas 6A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 6B	AR
PEX11B	603867	trastorno de la biogénesis del peroxisoma 14B (Zellweger)	AR
PEX12	601758	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 3B; trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 3A (Zellweger)	AR
PEX13	601789	trastorno de biogénesis de peroxisomas 11A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 11B	AR
PEX14	601791	trastorno de la biogénesis del peroxisoma 13A (Zellweger)	AR
PEX16	603360	trastorno de biogénesis de peroxisomas 8A (Zellweger); Trastorno de biogénesis de peroxisomas 8B	AR
PEX19	600279	trastorno de la biogénesis del peroxisoma 12A (Zellweger)	AR
PEX2	170993	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 5A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 5B	AR
PEX26	608666	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 7A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 7B	AR
PEX3	603164	trastorno de la biogénesis del peroxisoma 10A (Zellweger)	AR
PEX5	600414	trastorno de biogénesis de peroxisomas 2B (Zellweger); trastorno de biogénesis de peroxisomas 2A (Zellweger); Condrodisplasia punctata rizomélica, tipo 5	AR
PEX6	601498	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 4A (Zellweger); trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 4B; Síndrome de Heimler tipo 2	AD, AR
PEX7	601757	condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1; trastorno de la biogénesis de peroxisomas tipo 9B (Zellweger)	AR
PFKM	610681	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo VII	AR
PFN1	176610	esclerosis lateral amiotrofica 18	
PGAM2	612931	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno X	AR
PGAP1	611655	retraso mental 42	AR
PGK1	311800	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	XLR

PGM1	171900	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1t	AR
APS1	602978	microcefalia primaria 11	AR
PHF6	300414	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	XLR
PHF8	300560	retraso mental sindrómico, tipo Siderius	XLR
PHGDH	606879	síndrome de Neu-Laxova tipo 1; Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa	AR
PHKA1	311870	Glucogenosis muscular	XLR
PHOX2B	603851	síndrome de hipoventilación central congénita	AD
PHYH	602026	Enfermedad de Refsum	AR
PIEZO2	613629	Artrogriposis, distal, tipo 5; síndrome de Marden-Walker; Artrogriposis, distal, con alteración de la propiocepción y el tacto	AD, AR
PIGA	311770	Hemoglobinuria paroxística nocturna 1; Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-convulsiones 2	XLR
PIGL	605947	Coloboma, cardiopatías congénitas, dermatosis ictiosiforme, retraso mental y síndrome de anomalías del oído	AR
PIGN	606097	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-convulsiones tipo 1	AR
PIGO	614730	Hiperfosfatasa con síndrome de retraso mental 2	AR
PIGV	610274	Hiperfosfatasa con síndrome de retraso mental tipo 1	AR
PIK3CA	171834	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; cáncer colonrectal; Carcinoma hepatocelular; nevo epidérmico; Cáncer de ovarios; Queratosis Seborreica; Cáncer de pulmón; síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogria; Sobrecrecimiento Lipomatoso Congénito, Malformaciones Vasculares Y Nevos Epidérmicos; Cáncer gástrico; Síndrome de Cowden 5	
PIK3R2	603157	Síndrome de megalencefalia-polimicrogria-polidactilia-hidrocefalia	AD
PIK3R5	611317	Ataxia-apraxia oculomotora 3	AR
ROSA1	608309	enfermedad de parkinson 6	AR
PITX2	601542	Síndrome de Axenfeld-Rieger, tipo 1	AD
PKD2	173910	enfermedad renal poliquística tipo 2	AD
PLA2G6	603604	distrofia neuroaxonal infantil; neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 2B; enfermedad de parkinson 14	AR
PLCB1	607120	encefalopatía epiléptica infantil temprana 12	AR
PLCG2	600220	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío 3	AD
PLEC	601282	epidermólisis ampollosa simple, tipo Ogna; epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular; epidermólisis ampollosa simple con atresia pilórica; distrofia muscular de cinturas tipo 2Q	AD, AR
PLEKHG5	611101	atrofia muscular espinal distal autosómica recesiva tipo 4; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia recesiva tipo C	AR
PLK4	605031	microcefalia autosómica recesiva y coriorretinopatía, 2	AR

PLN	172405	miocardiopatía dilatada-1P; Miocardiopatía hipertrófica familiar, 18	AD
PLOD2	601865	Síndrome de Bruck 2	AR
PLP1	300401	enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher; paraplejía espástica 2	XLR
PMM2	601785	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	AR
PMP22	601097	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A; síndrome de Déjerine-Sottas; Neuropatía, recurrente, con parálisis por presión	?AD, AD, AR
PNKD	609023	distonía 8	AD
PNKP	605610	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2; encefalopatía epiléptica infantil temprana 10	AR
PNPLA2	609059	Enfermedad por almacenamiento de lípidos neutros con miopatía	AR
PNPLA6	603197	síndrome de Boucher-Neuhauser; paraplejía espástica 39	AR
PNPO	603287	Deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa	AR
PNPT1	610316	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 13; Sordera, autosómica recesiva 70	AR
POGZ	614787	Síndrome de White-Sutton	AD
POLG	174763	oftalmoplejía externa progresiva; síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial tipo 4A; oftalmoplejía externa progresiva autosómica recesiva; síndrome de neuropatía atáxica sensorial-disartria-oftalmoparesia; síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial tipo 4B	AD, AR
POLG2	604983	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial, autosómica dominante 4	AD, AR
POLR3A	614258	leucodistrofia hipomielinizante-7	AR
POLR3B	614366	leucodistrofia hipomielinizante-8	AR
POMC	176830	OBESIDAD; Deficiencia de proopiomelanocortina	AD, AR
POMGNT1	606822	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A3; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con retraso mental tipo B3; distrofia muscular congénita de cinturas-distroglicanopatía tipo C3; retinosis pigmentaria tipo 76	AR
POMGNT2	614828	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A8	AR
PONK	615247	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares A12; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo C12	AR
POMT1	607423	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A1; distrofia muscular congénita de cinturas-distroglicanopatía tipo C1; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con retraso mental tipo B1	AR
POMT2	607439	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A2; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con retraso mental tipo B2; distrofia muscular congénita de cinturas-distroglicanopatía tipo C2	AR
PORCN	300651	Hipoplasia dérmica focal	XLD

POT1	606478	Melanoma cutáneo maligno, susceptibilidad a, 10	AD
POU1F1	173110	Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 1	AD, AR
PPARG	601487	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; OBESIDAD; Lipodistrofia parcial familiar tipo 3	AD, AR
PPOX	600923	porfiria variegata	AD
PPP2R2B	604325	ataxia espinocerebelosa 12	AD
PPT1	600722	lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 1	AR
PQBP1	300463	Síndrome de Renpenning 1	XLR
PREPL	609557	síndrome miasténico congénito tipo 22	AR
PIZCA1	608500	Epilepsia, mioclónica progresiva 1B	AR
PRKAG2	602743	síndrome de Wolff-Parkinson-White; miocardiopatía hipertrófica congénita mortal debida a enfermedad por almacenamiento de glucógeno; miocardiopatía hipertrófica familiar 6	AD
PRKCG	176980	ataxia espinocerebelosa 14	AD
PRKCH	605437	susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico	
PRKN	602544	Cáncer de ovarios; Cáncer de pulmón; enfermedad de parkinson 2	AR
PRKRA	603424	distonía 16	AR
PRNP	176640	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob; enfermedad de Gerstmann-Straussler; Kuru, susceptibilidad a; Insomnio familiar fatal; similar a la enfermedad de Huntington 1; Enfermedad priónica de curso prolongado	AD
PRODH	606810	Hiperprolinemia, tipo I; susceptibilidad a la esquizofrenia, 4	AD, AR
PROK2	607002	hipogonadismo hipogonadotrópico 4 con o sin anosmia	AD
PROKR2	607123	hipogonadismo hipogonadotrópico 3 con o sin anosmia	AD
PROM1	604365	enfermedad de Stargardt 4; Distrofia macular, retinal, 2; Retinosis pigmentaria 41; Distrofia de conos y bastones 12	AD, AR
PROP1	601538	Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 2	AR
PRPH	170710	esclerosis lateral amiotrófica 1	AD, AR
PRPH2	179605	Retinitis punctata albescens; distrofia modelada del epitelio pigmentario de la retina (distrofia macular); Retinosis pigmentaria 7; distrofia macular viteliforme-3; Distrofia coroidal, areola central 2	AD, AR
PRPS1	311850	superactividad de la fosforribosilpirofosfato sintetasa; síndrome de las artes; sordera tipo 1; tipo X5 Charcot-Marie-Tooth	XL, XLR
PRRT2	614386	discinesia cinesigénica episódica 1; Convulsiones, infantil familiar, con coreoatetosis paroxística; Convulsiones, infantil familiar benigno, 2	AD
PRRX1	167420	Complejo agnathia-otocefalia	AD, AR
PRSS12	606709	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 1	AR
PRX	605725	síndrome de Déjerine-Sottas; enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F	AD, AR
PSAP	176801	leucodistrofia metacromática por deficiencia de SAP-b; enfermedad de Gaucher atípica; Deficiencia combinada de SAP; enfermedad de Krabbe atípica	AR

PSAT1	610936	deficiencia de fosfoserina aminotransferasa; Síndrome de Neu-Laxova 2	AR
PSEN1	104311	Elige la enfermedad; demencia frontotemporal; enfermedad de Alzheimer familiar de inicio temprano-3; miocardiopatía dilatada-1U; Acné inverso, familiar, 3	AD
PSEN2	600759	enfermedad de Alzheimer, tipo 4; miocardiopatía dilatada-1V	AD
PSPH	172480	Deficiencia de fosfoserina fosfatasa	AR
PTCH1	601309	síndrome de Gorlin; Holoprosencefalia-7	AD
PTEN	601728	síndrome de Cowden 1; síndrome de Cowden tipo 2; síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba; Cáncer de próstata; Síndrome de macrocefalia/autismo; Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD
PTF1A	607194	Agnesia pancreática 2	AR
PTPN11	176876	síndrome LEOPARD 1; síndrome de Noonan 1; Leucemia mielomonocítica juvenil	AD
PTPRC	151460	Inmunodeficiencia combinada grave, autosómica recesiva, linfocitos T negativos, linfocitos B positivos, linfocitos NK positivos; Virus de la hepatitis C, susceptibilidad a	AR
PTS	612719	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, A	AR
PURA	600473	retraso mental- 31	AD
PUS1	608109	miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica tipo 1	AR
PYCR1	179035	cutis laxa autosómico recesivo tipo 2B	AR
PYCR2	616406	leucodistrofia hipomielinizante-10	AR
PYGM	608455	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 5	AR
QARS1	603727	Microcefalia progresiva, convulsiones y atrofia cerebral y cerebelosa	AR
QDPR	612676	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, C	AR
RAB18	602207	Microsíndrome de Warburg 3	AR
RAB27A	603868	Síndrome de Griscelli, tipo 2	AR
RAB39B	300774	retraso mental 72	XLR
RAB3GAP1	602536	Microsíndrome de Warburg 1	AR
RAB3GAP2	609275	síndrome de Martsolf; Microsíndrome de Warburg 2	AR
RAB7A	602298	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B	AD
RAD21	606462	Síndrome de Cornelia de Lange tipo 4	AD, AR
RAD50	604040	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	
RAF1	164760	síndrome de Noonan 5; Miocardiopatía, dilatada, 1NN	AD
RAI1	607642	Síndrome de Smith-Magenis	AD
RANBP2	601181	encefalopatía aguda inducida por infección-3	AD
RAPSN	601592	síndrome miasténico congénito, tipo 11, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AR
RARS1	107820	leucodistrofia hipomielinizante-9	AR
RARS2	611524	hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	AR
RBBP8	604124	Síndrome de Jawad / Microcefalia con retraso mental y anomalías digitales; Síndrome de Seckel 2	AR

RBCK1	610924	Miopatía por cuerpos de poliglucosano 1 con o sin inmunodeficiencia	AR
RBFOX1	605104		
RBM10	300080	síndrome TARP	XLR
RBM8A	605313	Síndrome de trombocitopenia-radio ausente	AR
RDH5	601617	Retinitis punctata albescens	AD, AR
REEP1	609139	paraplejía espástica 31; Neuronopatía, motora hereditaria distal, tipo VB	AD
REEP2	609347	paraplejía espástica 72	AD, AR
RELN	600514	lisencefalia 2; epilepsia familiar del lóbulo temporal, 7	AD, AR
REN	164761	enfermedad de Hirschsprung; carcinoma medular tiroideo familiar; neoplasia endocrina múltiple 2B; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple 2A; síndrome de hipoventilación central congénita	AD
RETREG1	613114	neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo IIB	AR
RFT1	611908	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1n	AR
RHO	180380	Retinitis punctata albescens; Ceguera nocturna, estacionaria congénita, autosómica dominante 1; Retinosis Pigmentaria 4	AD, AR
RIMS1	606629	Distrofia de conos y bastones 7	
RIN2	610222	Síndrome MACS	AR
RLBP1	180090	Retinitis punctata albescens	AD, AR
RNASEH2A	606034	Síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 4	AR
RNASEH2B	610326	Síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 2	AR
RNASEH2C	610330	Síndrome de Aicardi-Goutieres 3	AR
RNASET2	612944	Leucoencefalopatía, quística, sin megalencefalia	AR
RNF135	611358		
RNF170	614649		AD
ROGDI	614574	Síndrome de Kohlschutter-Tonz	AR
ROR2	602337	Braquidactilia, tipo B1; Síndrome de Robinow, autosómico recesivo	AD, AR
RPGRIP1L	610937	síndrome COACH; síndrome de Joubert 7; Síndrome de Meckel tipo 5	AR
RPIA	180430		AR
RPL10	312173	Autismo, susceptibilidad a, ligado al cromosoma X 5	XLR
RPS6KA3	300075	RETRASO MENTAL LIGADO AL X 19; Síndrome de Coffin-Lowry	XLD
RRM2B	604712	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 8A; oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial 5	AD, AR
RTN2	603183	paraplejía espástica 12	AD
RUBCN	613516	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 15	AR
RXYLT1	605862	distrofia muscular congénita-distroglucanopatía con anomalías cerebrales y oculares A10	AR
RYR1	180901	enfermedad del núcleo central; hipertermia maligna; miopatía minicore con oftalmoplejía externa	AD, AR
SACS	604490	ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay	AR

SALL1	602218	Síndrome de Townes-Brocks	AD
SAMHD1	606754	síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 5; Lupus de sabañones tipo 2	AD, AR
SASS6	609321	microcefalia primaria autosómica recesiva, 14	AR
SATB2	608148	Síndrome asociado a SATB2 (SAS): síndrome de Glass	AD
SDDS	607444	síndrome de Shwachman-Bodian-Diamond; Anemia aplásica	AR
SBF1	603560	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3	AR
SBF2	607697	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2	AR
SCARB2	602257	Epilepsia, mioclónica progresiva 4, con o sin insuficiencia renal	AR
SCN10A	604427	síndrome de dolor episódico familiar, 2	AD
SCN1A	182389	epilepsia generalizada con convulsiones febriles más 2; encefalopatía epiléptica infantil temprana 6; migraña hemipléjica familiar-3	AD
SCN1B	600235	epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus-1; síndrome de Brugada 5; Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 52	AD, AR
SCN2A	182390	convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas tipo 3; encefalopatía epiléptica infantil temprana 11	AD
SCN3A	182391	Epilepsia, focal familiar, con focos variables 4; encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 62	AD
SCN4A	603967	paramiotonía congénita; Parálisis periódica hiperpotasémica, tipo 2; Miotonía congénita atípica, sensible a la acetazolamida; Parálisis periódica hipopotasémica, tipo 2; Síndrome miasténico, sensible a la acetazolamida	AD, AR
SCN5A	600163	susceptibilidad al síndrome de muerte súbita del lactante; síndrome de Brugada 1; miocardiopatía dilatada-1E; síndrome de QT largo 3; síndrome del seno enfermo 1; Fibrilación auricular familiar tipo 10	AD, AR
SCN8A	600702	Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa; encefalopatía epiléptica infantil temprana 13; Convulsiones, infantil familiar benigno, 5	AD
SCN9A	603415	eritemalgia primaria; trastorno de dolor extremo paroxístico; INDIFERENCIA AL DOLOR CONGÉNITO; epilepsia generalizada con convulsiones febriles más 7	AD, AR
SCO1	603644	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO
SCO2	604272	Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa 1; miopía 6	AD, AR
SDCCAG8	613524	síndrome de Senior-Loken 7; Síndrome de Bardet-Biedl 16	AR
SDHA	600857	deficiencia del complejo mitocondrial II; síndrome de Leigh; miocardiopatía dilatada-1GG; paragangliomas tipo 5	AD, AR, M
SDHAF1	612848	deficiencia del complejo mitocondrial II	AR
SDHB	185470	paragangliomas tipo 4; feocromocitoma; tumor del estroma gastrointestinal; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD
SDHD	602690	paragangliomas 1; feocromocitoma; deficiencia del complejo mitocondrial II; paraganglioma y sarcoma del estroma gástrico	AD, AR
SEC23B	610512	anemia diseritropoyética congénita 2; Síndrome de Cowden 7	AD, AR

SELENÓN	606210	Miopatía, congénita, con desproporción del tipo de fibras; síndrome de columna rígida	AD, AR
SEMA3A	603961	hipogonadismo hipogonadotrópico 16 con o sin anosmia	AD
SEPSECS	613009	hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D	AR
SERAC1	614725	Aciduria 3-metilglutacónica con sordera, encefalopatía y síndrome similar al de Leigh (síndrome MEGDEL).	AR
SERPINI1	602445	Encefalopatía familiar con cuerpos de inclusión de neuroserpina	AD
SETBP1	611060	síndrome de retracción del tercio medio facial de Schinzel-Giedion; retraso mental tipo 29	AD
SETD2	612778	Síndrome de Luscan-Lumish	AD
SETX	608465	esclerosis lateral amiotrófica 4; Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 1	AD, AR
SGCA	600119	distrofia muscular de cinturas tipo 3	AR
SGCB	600900	distrofia muscular de cinturas tipo 2E	AR
SGCD	601411	distrofia muscular de cinturas tipo 2F; miocardiopatía dilatada-1L	AR
SGCE	604149	mioclonía-distonía	AD
SGCG	608896	distrofia muscular de cinturas tipo 2C	AR
SGSH	605270	mucopolisacaridosis tipo IIIA	AR
SH3TC2	608206	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C; Mononeuropatía del nervio mediano, leve	AD, AR
VÁSTAGO2	603290	Susceptibilidad al autismo 17	
SHH	600725	Holoprosencefalia 3; Incisivo central maxilar mediano solitario; esquizecefalia; Microftalmia, Aislada, Con Coloboma 5	AD
SHOC2	602775	Trastorno similar al síndrome de Noonan con cabello anágeno suelto	AD
SHROOM4	300579	Síndrome de retraso mental ligado al cromosoma X de Stocco dos Santos	SG
SIGMAR1	601978	atrofia muscular espinal distal tipo 2; esclerosis lateral amiotrófica 16	AR
SIK1	605705	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 30	AD
SIL1	608005	Síndrome de Marinesco-Sjogren	AR
SIX3	603714	Holoprosencefalia 2; esquizecefalia	AD
SIX6	606326	Microftalmía con catarata 2	AR
SKY	164780	Síndrome de craneosinostosis de Shprintzen-Goldberg	AD
SLC12A3	600968	síndrome de Gitelman	AR
SLC12A5	606726	encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 34; susceptibilidad a la epilepsia generalizada idiopática-14	AD, AR
SLC12A6	604878	Agnesia del cuerpo calloso con neuropatía periférica	AR
SLC13A5	608305	encefalopatía epiléptica infantil temprana 25	AR
SLC16A1	600682	Deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	AD, AR
SLC16A2	300095	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	SG
SLC17A5	604322	trastorno infantil por almacenamiento de ácido siálico; enfermedad de Salla	AR
SLC19A3	606152	enfermedad de los ganglios basales sensible a biotina-tiamina	AR

SLC1A2	600300	encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 41	AD
SLC1A3	600111	ataxia episódica tipo 6	AD
SLC20A2	158378	Calcificación de ganglios basales, idiopática, 1	AD
SLC22A5	603377	deficiencia sistémica primaria de carnitina	AR
SLC25A1	190315	Aciduria combinada D-2- y L-2-hidroxiglutarica	AR
SLC25A12	603667	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 39	AR
SLC25A13	603859	citrulinemia, tipo Ii, de inicio en adultos; Citrulinemia, tipo II, de inicio neonatal	AR
SLC25A15	603861	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinemia	AR
SLC25A19	606521	Microcefalia, tipo Amish; Síndrome de disfunción del metabolismo de la tiamina 4 (tipo polineuropatía progresiva)	AR
SLC25A20	613698	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	AR
SLC25A22	609302	encefalopatía epiléptica infantil temprana 3	AR
SLC25A3	600370		
SLC25A4	103220	Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de ADN mitocondrial, autosómica dominante, 2; síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 12; síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial tipo 12A	AD, AR
SLC25A46	610826	Neuropatía, motora y sensorial hereditaria, tipo VIB	AR
SLC27A4	604194	Síndrome de prematuridad ictiosis	
SLC2A1	138140	Distonía-9; síndrome de deficiencia de GLUT1; distonía 18; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 12	AD, AR
SLC2A10	606145	síndrome de tortuosidad arterial	AR
SLC30A10	611146	Hipermanganesemia con distonía, policitemia y cirrosis	AR
SLC33A1	603690	paraplejía espástica 42; Cataratas congénitas, pérdida de audición y neurodegeneración	AD, AR
SLC35A1	605634	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II _f	AR
SLC35A2	314375	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2 _m	XLD
SLC35A3	605632	?Artritis, retraso mental y convulsiones	AR
SLC35C1	605881	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II _c	AR
SLC3A1	104614	cistinuria	AD, AR
SLC4A1	109270	Acidosis tubular renal distal autosómica dominante; resistencia a la malaria; Acidosis tubular renal, distal, con anemia hemolítica; Esferocitosis, tipo 4	AD, AR
SLC4A4	603345	Acidosis tubular renal, proximal, con anomalías oculares	AR
SLC52A3	613350	enfermedad de Fazio-Londe; Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere 1	AR
SLC5A7	608761	Neuronopatía motora hereditaria distal, tipo VIIA; Síndrome miasténico, congénito, 20, presináptico	AD, AR
SLC6A1	137165	Epilepsia mioclónica-atónica	AD
SLC6A3	126455	Adicción al Tabaco, Susceptibilidad a; Parkinsonismo-distonía, infantil	AR
SLC6A5	604159	Hiperekplexia 3	AD, AR
SLC6A8	300036	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral tipo 1	XLR

SLC6A9	601019	Encefalopatía por glicina con glicina sérica normal	AR
SLC7A7	603593	Intolerancia a la proteína lisinúrica	AR
SLC9A6	300231	Tipo Christianson de retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X	XLD
SLC9A9	608396	susceptibilidad al autismo tipo 16	
SLCO1B3	605495	Hiperbilirrubinemia, tipo Rotor, digénica	DIR
SMAD4	600993	síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
SMARCA2	600014	Síndrome de Nicolaides-Baraitser	AD
SMARCA4	603254	síndrome de predisposición a tumores rabdoideos 2; retraso mental-16	AD
SMARCB1	601607	schwannomatosis; tumores rabdoideos somáticos; Síndrome de ataúd-Siris 3	AD
SMARCE1	603111	Meningioma, familiar, susceptibilidad a	AD
SMC1A	300040	Síndrome de Cornelia de Lange 2	XLD
SMC3	606062	Síndrome de Cornelia de Lange 3	AD
SMCHD1	614982	Distrofia muscular fascioescapulohumeral 2, digénica	AD
SMN1	600354	atrofia muscular espinal tipo 1; atrofia muscular espinal tipo 3; atrofia muscular espinal tipo 2; atrofia muscular espinal tipo 4	AR
SMN2	601627	atrofia muscular espinal tipo 3	AR
SMPD1	607608	enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B	AR
SMS	300105	Síndrome de retraso mental de Snyder-Robinson	XLR
SNAI2	602150	Piebaldismo; Síndrome de Waardenburg tipo 2d	AD, AR
SNAP29	604202	Síndrome de disgenesia cerebral, neuropatía, ictiosis y queratodermia palmoplantar	AR
SNCA	163890	demencia con cuerpos de Lewy; enfermedad de parkinson 1	AD
SNCB	602569	demencia con cuerpos de Lewy	AD
SNIP1	608241		AR
SNTA1	601017	síndrome de QT largo 12	AD
SOBP	613667		AR
SOD1	147450	esclerosis lateral amiotrófica 1	AD, AR
SORL1	602005		
SOS1	182530	Síndrome de Noonan 4	AD
SOX10	602229	síndrome PCWH; síndrome de Waardenburg tipo 2E; Síndrome de Waardenburg, tipo 4C	AD
SOX2	184429	Microftalmía Sindrómica 3	AD
SOX3	313430	Retraso Mental, Ligado Al X, Con Panhipopituitarismo; Panhipopituitarismo, ligado al cromosoma X	SG
SPART	607111	paraplejía espástica 20	AR
SPAST	604277	paraplejía espástica-4	AD
SPEG	615950	miopatía centronuclear tipo 5	AR

SPG11	610844	Esclerosis lateral amiotrófica 5, juvenil; paraplejía espástica tipo 11; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2X	AR
SPG21	608181	paraplejía espástica tipo 21	AR
SPG7	602783	paraplejía espástica 7	AD, AR
SPR	182125	Distonía, sensible a la dopa, debido a la deficiencia de sepiapterina reductasa	?AD, AR
SPRY4	607984	Hipogonadismo hipogonadotrópico 17 con o sin anosmia	AD
SPTAN1	182810	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 5	AD
SPTBN2	604985	ataxia espinocerebelosa 5; ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 14	AD, AR
SPTLC1	605712	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo IA	AD
SPTLC2	605713	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo IC	AD
SQSTM1	601530	Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica 3; Neurodegeneración con ataxia, distonía y parálisis de la mirada, de inicio en la infancia	AD, AR
SRD5A3	611715	trastorno congénito de glicosilación tipo 1q; síndrome de Kahrizi	AR
SSR4	300090	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1y	XLR
ST3GAL3	606494	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 12; encefalopatía epiléptica infantil temprana, 15	AR
ST3GAL5	604402	Síndrome de regresión del desarrollo de sal y pimienta	AR
STAMBP	606247	Síndrome de microcefalia-malformación capilar	AR
STAT1	600555	Inmunodeficiencia autosómica recesiva 31B, infecciones micobacterianas y virales; Inmunodeficiencia 31C, autosómica dominante	AD, AR
STIL	181590	microcefalia primaria 7	AR
STRA6	610745	Microftalmia, aislada, con coloboma 8	AR
STRADA	608626	Polihidramnios, megalencefalia y epilepsia sintomática	AR
STT3A	601134	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1w	AR
STT3B	608605	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo 1x	AR
STUB1	607207	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 16; ?Ataxia espinocerebelosa 48	AD, AR
STX1B	601485	epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus-9	AD
STXBP1	602926	encefalopatía epiléptica infantil temprana 4	AD
SUCLA2	603921	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 5	AR
SUCG1	611224	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 9	AR
SUMF1	607939	deficiencia múltiple de sulfatasa	AR
SUOX	606887	Deficiencia de sulfito oxidasa	AR
SURF1	185620	síndrome de Leigh	BRAZO
SYN1	313440	Epilepsia, ligada al cromosoma X, con discapacidades de aprendizaje variables y trastornos del comportamiento	XLD, XLR
SYNE1	608441	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 8; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 4	AD, AR
SYNE2	608442	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 5	AD
SYNGAP1	603384	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO DOMINANTE 5	AD

SYNJ1	604297	enfermedad de Parkinson 20, de inicio temprano; encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 53	AR
SYP	313475	retraso mental 96	XLR
SZT2	615463	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 18	AR
TAC3	162330	hipogonadismo hipogonadotrópico 10 con o sin anosmia	AR
TACO1	612958	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	BRAZO
TACR3	162332	hipogonadismo hipogonadotrópico 11 con o sin anosmia	AR
TAF1	313650	retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X, 33; distonía 3	XLR
TAF2	604912	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 40	AR
TAF6	602955	Síndrome de Alazami-Yuan	AR
TARDBP	605078	esclerosis lateral amiotrofica 10	AD
TAS2R38	607751		AD
TAZ	300394	síndrome de Barth	XLR
TBC1D20	611663	Microsíndrome de Warburg 4	AR
TBC1D24	613577	síndrome de la PUERTA; Epilepsia mioclónica, infantil, familiar; epilepsia rolándica con distonía inducida por ejercicio proxysmal y calambre del escritor; sordera tipo 86; Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 16; sordera tipo 65	AD, AR
TBCE	604934	Síndrome de hipoparatiroidismo-retraso-dismorfia (SÍNDROME DE SANJAD-SAKATI)	AR
TBK1	604834	Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica tipo 4; Encefalopatía, aguda, inducida por infección (específica del herpes), susceptibilidad a, 8	AD
TBL1XR1	608628	síndrome de Pierpont; Retraso mental, autosómico dominante 41	AD
TBP	600075	Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 17	AD
TBX1	602054	Tetralogía de Fallot; síndrome de DiGeorge; síndrome velocardiofacial; Malformaciones cardíacas conotruncuales	AD
TCAP	604488	distrofia muscular de cinturas tipo 2G; miocardiopatía hipertrófica familiar, 25	AD, AR
TCF4	602272	Síndrome de Pitt-Hopkins	AD
TCTN1	609863	Síndrome de Joubert 13	AR
TCTN2	613846	síndrome de Meckel 8; Síndrome de Joubert tipo 24	AR
TCTN3	613847	síndrome oral-facial-digital 4; Síndrome de Joubert 18	AR
TECPR2	615000	paraplejía espástica tipo 49	AR
TECR	610057	retraso mental 14	AR
TECTA	602574	Sordera, autosómica dominante 8/12; sordera tipo 21	AD, AR
TFAP2A	107580	Síndrome branquiooculofacial	AD
TFAP2B	601601	síndrome de Char; Conducto arterioso permeable 2	AD
TFG	602498	neuropatía motora y sensitiva hereditaria tipo Okinawa; paraplejía espástica 57	AD, AR
TFR2	604720	hemocromatosis tipo 3	AR
TG	188450	Dishormonogénesis tiroidea 3	AR
TGFB1	190180	enfermedad de Camurati-Engelmann; fibrosis quística	AD, AR

TGFB2	190220	Síndrome de Loeyes-Dietz 4	AD
TGFB3	190230	displasia arritmogénica del ventrículo derecho 1; Síndrome de Loeyes-Dietz 5	AD
TGFBR1	190181	Epitelioma escamoso autocurativo múltiple, susceptibilidad a; Síndrome de Loeyes-Dietz 1	AD
TGFBR2	190182	cáncer de esófago, somático; síndrome de Loeyes-Dietz 2; Cáncer colorrectal, hereditario sin poliposis, tipo 6	AD
TGIF1	602630	Holoprosencefalia-4	AD
TGM6	613900	ataxia espinocerebelosa 35	AD
TH	191290	síndrome de Segawa	AR
THAP1	609520	distonía 6	AD
THRA	190120	Hipotiroidismo, congénito, sin bocio, 6	AD
TICAM1	607601		AD, AR
TIMM8A	300356	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	XLR
TINF2	604319	síndrome de Revesz; Disqueratosis congénita, autosómica dominante 3	AD
TIRAP	606252	Mycobacterium Tuberculosis, Susceptibilidad A; resistencia a la malaria	
TK2	188250	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 2	AR
TLR3	603029	Virus de la inmunodeficiencia humana tipo 1, susceptibilidad a; Encefalitis por herpes simplex, susceptibilidad a, 2	AD, AR
TLR5	603031		
TMCO1	614123	Dismorfismo craneofacial, anomalías esqueléticas y síndrome de retraso mental	AR
TMEM126A	612988	Atrofia óptica 7	AR
TMEM138	614459	Síndrome de Joubert 16	AR
TMEM165	614726	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIk	AR
TMEM216	613277	Síndrome de Meckel tipo 2; Síndrome de Joubert tipo 2	AR
TMEM230	617019		
TMEM231	614949	síndrome de Joubert 20; Síndrome de Meckel, tipo 11	AR
TMEM237	614423	Síndrome de Joubert 14	AR
TMEM240	616101	ataxia espinocerebelosa 21	AD
TMEM43	612048	displasia arritmogénica del ventrículo derecho 5	AD
TMEM67	609884	síndrome COACH; Síndrome de Meckel, Tipo 3; síndrome de Joubert 6; nefronoptosis 11; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 14	AR
TMEM70	612418	Deficiencia del complejo V mitocondrial (ATP sintasa), tipo nuclear 2	AR
TMLHE	300777	susceptibilidad al autismo tipo 6	XLR
TNF	191160	resistencia a la malaria	AD
TNFSF4	603594	Infarto de miocardio, disminución de la susceptibilidad a	
TNNI2	191043	artrogriposis distal tipo 2B	AD
TNNT1	191041	Miopatía nemalínica 5, tipo Amish	AR
TNNT3	600692		AD

TNPO3	610032	distrofia muscular de cinturas tipo 1F	AD
TOR1A	605204	distonía 1	AD
TP63	603273	síndrome del ADULTO; síndrome de Hay-Wells; síndrome de Rapp-Hodgkin; síndrome miembro-mamario; Ectrodactilia, displasia ectodérmica y síndrome de labio leporino/paladar hendido 3; Malformación de mano partida/pie 4	AD
TPK1	606370	Síndrome de disfunción del metabolismo de la tiamina 5 (tipo encefalopatía episódica)	AR
TPM2	190990	Miopatía nemalínica tipo 4, autosómica dominante	AD
TPM3	191030	Miopatía, congénita, con desproporción del tipo de fibras; Miopatía nemalínica 1, autosómica dominante o recesiva	AD, AR
TPO	606765	Dishormonogénesis tiroidea 2A	AR
TPP1	607998	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 2; Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7	AR
TRAF3	601896		
TRAPPC11	614138	distrofia muscular de cinturas tipo 2S	AR
TRAPPC9	611966	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 13	AR
TREM2	605086	osteodisplasia lipomembranosa poliquística con leucoencefalopatía esclerosante tipo 2	AD
TREX1	606609	lupus eritematoso sistémico; vasculopatía retiniana con leucodistrofia cerebral; síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 1; sabañones lupus tipo 1	AD, AR
TRIM2	614141	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R	AR
TRIM32	602290	distrofia muscular de cinturas tipo 2H; Síndrome de Bardet-Biedl 11	AR
TRMT10A	616013	Microcefalia, baja estatura y alteración del metabolismo de la glucosa 1	AR
TRMU	610230	sordera, inducida por aminoglucósidos; Insuficiencia Hepática Infantil Transitoria	BRAZO
TRPC6	603652	Glomeruloesclerosis, focal segmentaria, 2	AD
TRPM6	607009	Hipomagnesemia 1, intestinal	AR
TRPM7	605692		AD
TRPS1	604386	síndrome tricorriofalángico 1	AD
TRPV4	605427	braquiolmia tipo 3; displasia metatrópica; displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski; Neuropatía motora y sensitiva hereditaria, tipo IIc	AD
TSC1	605284	esclerosis tuberosa tipo 1	AD
TSC2	191092	esclerosis tuberosa-2	AD
TSEN2	608753	hipoplasia pontocerebelosa tipo 2B	AR
TSEN34	608754	hipoplasia pontocerebelosa tipo 2C	AR
TSEN54	608755	hipoplasia pontocerebelosa tipo 4; hipoplasia pontocerebelosa tipo 2A; hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	AR
TSFM	604723	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 3	AR
TSHB	188540	Hipotiroidismo, congénito, no bocio 4	AR

TSHR	603372	Hipotiroidismo, congénito, no bocio, 1	AD, AR
TSPAN7	300096	retraso mental 58	XLR
TTBK2	611695	ataxia espinocerebelosa 11	AD
TTC19	613814	deficiencia del complejo nuclear mitocondrial III tipo 2	AR
TTC21B	612014	Displasia torácica de costillas cortas 4 con o sin polidactilia; nefronoptisis 12	AD, AR
TTC8	608132	retinitis pigmentosa tipo 51; Síndrome de Bardet-Biedl tipo 8	AR
TTI2	614426	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 39	AR
TTN	188840	Distrofia muscular tibial, tardía; miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana; miocardiopatía dilatada tipo 1G; distrofia muscular de cinturas tipo 2J; miopatía de inicio temprano con cardiomiopatía fatal; miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 9	AD, AR
TTPA	600415	ataxia con deficiencia de vitamina E	AR
TTR	176300	amiloidosis familiar por transtiretina	AD
TUBA1A	602529	lisencefalia 3	AD
TUBA4A	191110	esclerosis lateral amiotrófica 22	AD
TUBA8	605742	Polimicrogiria con hipoplasia del nervio óptico	AR
TUBB2B	612850	Polimicrogiria, simétrica o asimétrica	AD
TUBB3	602661	Fibrosis de músculos extraoculares, congénita, 3A; Displasia cortical, compleja, con otras malformaciones cerebrales	AD
TUBB4A	602662	distonía 4; leucodistrofia hipomielinizante-6	AD
TUBGCP4	609610		AR
TUBGCP6	610053	Microcefalia y coriorretinopatía con o sin retraso mental	AR
TUFM	602389	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 4	AR
TUSC3	601385	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 7	AR
TWIST1	601622	Síndrome de Saethre-Chotzen; Craneosinostosis 1; Síndrome de Robinow-Sorauf	AD
TWNK	606075	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 7 (tipo hepatocerebral); Oftalmoplejía externa progresiva, autosómica dominante, 3	AD, AR
TYMP	131222	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 1	AR
TYR	606933	Albinismo Ocular Con Sordera Neurosensorial; albinismo oculocutáneo tipo 1A; Pigmentación de piel/cabello/ojos 3; Albinismo, oculocutáneo, tipo IB	AD, AR
TYROBP	604142	osteodisplasia lipomembranosa poliquística con leucoencefalopatía esclerosante tipo 1	AR
UBA1	314370	Atrofia muscular espinal infantil ligada al cromosoma X tipo 2	XLR
UBA5	610552	encefalopatía epiléptica infantil temprana, 44	AR
UBE2A	312180	retraso mental sindrómico, tipo Nascimento	XLR
UBE3A	601623	Síndrome de Angelman	AD
UBQLN2	300264	esclerosis lateral amiotrofica 15	XLD
UBR1	605981	Síndrome de Johanson-Blizzard	AR

UCHL1	191342	enfermedad de Parkinson 5, autosómica dominante; paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 79	AD, AR
bombas	613891	Aciduria orótica	AR
UPB1	606673	Deficiencia de beta-ureidopropionasa	AR
UPF3B	300298	retraso mental 14	XLR
UQCRB	191330	Deficiencia del complejo mitocondrial III, tipo nuclear 3	AR
UQCRQ	612080	Deficiencia del complejo mitocondrial III, tipo nuclear 4	AR
USH2A	608400	síndrome de Usher tipo 2A; retinosis pigmentaria tipo 39	AR
USP8	603158	adenoma hipofisario secretor de ACTH; Adenoma hipofisario 4, secretor de ACTH, somático	
USP9X	300072	retraso mental 99	XLD, XLR
VAMP1	185880	Ataxia espástica 1, autosómica dominante; Síndrome miasténico, congénito, 25	AD, AR
VANGL1	610132	Defectos del tubo neural; Síndrome de regresión caudal/defecto sacro con meningocele anterior	AD
VAPB	605704	atrofia muscular espinal de inicio tardío tipo Finkel; esclerosis lateral amiotrófica 8	AD
VCP	601023	miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad de Paget de aparición temprana con o sin demencia frontotemporal 1; esclerosis lateral amiotrófica 14; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2Y	AD
VDR	601769	Raquitismo dependiente de vitamina D tipo 2A	AR
VEGFA	192240	Complicaciones microvasculares de la diabetes 1	
VHL	608537	Carcinoma renal, cromóforo, somático; feocromocitoma; enfermedad de von Hippel-Lindau; Eritrocitosis, familiar, 2	AD, AR
VIPAS39	613401	Artrogriposis, disfunción renal y colestasis 2	AR
VLDLR	192977	Síndrome de ataxia cerebelosa, retraso mental y desequilibrio	AR
VPS13A	605978	coreoacantocitosis	AR
VPS13B	607817	síndrome de Cohen	AR
VPS35	601501	enfermedad de parkinson 17	AD
VPS37A	609927	paraplejía espástica 53	AR
VPS53	615850	hipoplasia pontocerebelosa tipo 2E	AR
VRK1	602168	hipoplasia pontocerebelosa tipo 1A	AR
WAC	615049	Síndrome de Desanto-Shinawi	AD
WHASHC5	610657	síndrome de Ritscher-Schinzel; paraplejía espástica 8	AD, AR
WDPCP	613580	Síndrome de Bardet-Biedl 15	AR
WDR11	606417	hipogonadismo hipogonadotrópico 14 con o sin anosmia	AD
WDR45	300526	neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 5	XLD
WDR62	613583	microcefalia primaria 2	AR
WDR81	614218	Síndrome de ataxia cerebelosa, retraso mental y desequilibrio 2	AR
WFS1	606201	catarata nuclear congénita tipo 41; diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; síndrome de	AD, AR

		wolframio; Sordera, autosómica dominante 14/6/38; Síndrome similar al wolframio	
WNK1	605232	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria, tipo II; Pseudohipoaldosteronismo, tipo IIC	AD, AR
WNT1	164820	osteogénesis imperfecta tipo 15; susceptibilidad a la osteoporosis autosómica dominante de aparición temprana	AR
WNT10A	606268	Agenesia dental, selectiva, 4; síndrome de Schopf-Schulz-Passarge; Displasia odontonicodérmica	AD, AR
WNT3	165330	Tetra-amelia, autosómica recesiva	AR
WNT5A	164975	Síndrome de Robinow, autosómico dominante	AD
WNT7A	601570	síndrome de Fuhrmann; Cúbito y peroné, ausencia de, con deficiencia grave de las extremidades	AR
WWOX	605131	cáncer de esófago, somático; ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 12; encefalopatía epiléptica infantil temprana 28	AR
XBP1	194355		
XK	314850	síndrome de Mcleod	SG
YAP1	606608	Coloboma, ocular, con o sin deficiencia auditiva, labio leporino/paladar hendido y/o retraso mental	AD
YARS1	603623	intermedio tipo C Charcot-Marie-Tooth	AD
YWHAE	605066		
ZBTB16	176797		AR
ZBTB18	608433	retraso mental- 22	AD
ZDHHC9	300646	retraso mental sindrómico, relacionado con ZDHHC9	SG
ZEB2	605802	Síndrome de Mowat-Wilson	AD
ZFYVE26	612012	paraplejía espástica tipo 15	AR
ZFYVE27	610243	paraplejía espástica 33	AD
ZIC2	603073	Holoprosencefalia 5	AD
ZIC3	300265	Heterotaxia, visceral, 1, ligada a x; Asociación vacterl, ligada a x, con o sin hidrocefalia	XLR
ZNF335	610827	microcefalia primaria 10	AR
ZNF41	314995		
ZNF423	604557	nefronoptisis 14; Síndrome de Joubert 19	AD, AR
ZNF711	314990	retraso mental 97	SG
ZNF81	314998		

Para cualquier información adicional o para adquirir el panel, contacte con nuestro delegado de zona o envíe correo al info@somgens.com