

Panel de ORL

SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

- Síndrome de Alport
- Hipoacusia no sindrómica
- Síndrome de Pendred
- Síndrome de Pfeiffer
- Síndrome de Stickler
- Hipoacusia sindrómica
- Síndrome de Usher
- Síndrome de Waardenburg
- Síndrome de Wolfram

Nº de genes:	196
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:

Genes	OMIM (Genes)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABHD12	613599	Polineuropatía, hipoacusia, ataxia, retinosis pigmentaria y catarata	AR
ACTB	102630	Síndrome de Baraitser-Winter 1; Disonía de inicio juvenil	AD
ACTG1	102560	Sordera Autosómica Dominante 20; Síndrome de Baraitser-Winter 2	AD
ADCY1	103072	Sordera autosómica recesiva, 44	AR
ADGRV1	602851	Convulsiones febriles, familiares, 4; Síndrome de Usher tipo 2C	AD, AR, DiD
AIFM1	300169	Sordera, ligada al cromosoma X 5; Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 6; Síndrome de cowchock	XLR
ANKH	605145	condrocalcinosis 2; Displasia craneometafisaria	AD
ATP2B2	108733	Sordera tipo 12	AR

ATP6V1B1	192132	Acidosis tubular renal con Sordera	AR
ATP6V1B2	606939	Sordera congénita con oncodistrofia; Síndrome de Zimmermann-Laband tipo 2	AD
BCS1L	603647	Deficiencia del complejo mitocondrial III, tipo nuclear 1; Síndrome de Leigh; Síndrome de Bjornstad; Síndrome de GRACILE	AR, M
BDP1	607012		AR
BSND	606412	Síndrome de Bartter tipo 4A	AR
BTD	609019	deficiencia de biotinidasa	AR
CABP2	607314	Sordera tipo 93	AR
CACNA1D	114206	Disfunción del nódulo sinoauricular y Sordera; Aldosteronismo primario, convulsiones y anomalías neurológicas	AD, AR
CCDC50	611051	Sordera autosómica dominante 44	AD
CD151	602243		
CD164	603356		AD
CDC14A	603504	Sordera autosómica recesiva con o sin espermatozoides inmóviles tipo 32	AR
CDH23	605516	Síndrome de Usher tipo 1D; Sordera tipo 12; susceptibilidad a los adenomas hipofisarios	AD, AR, DiR
CDKN1C	600856	Síndrome de Beckwith-Wiedemann; Síndrome de IMAGEN	AD
CEACAM16	614591	Sordera tipo 4B	AD, AR
CEP78	617110		AR
CHD7	608892	Síndrome de CHARGE; hipogonadismo hipogonadotrópico-5 con o sin anosmia	AD
CHSY1	608183		AR
CIB2	605564	Sordera tipo 48; Síndrome de Usher tipo 1J	AR
CISD2	611507	Síndrome de wolframio 2	AR
CLDN14	605608	Sordera tipo 29	AR
CLIC5	607293		AR
CLPP	601119	Síndrome de Perrault 3	AR
CLRN1	606397	Síndrome de Usher tipo 3A; retinosis pigmentaria tipo 61	AR
COCH	603196	Sordera, autosómica dominante 9	AD, AR
COL11A1	120280	Síndrome de Marshall; fibrocondrogénesis 1; Síndrome de Stickler 2	AD, AR
COL11A2	120290	Síndrome de Stickler, tipo III; displasia otospondilomegaepifisaria; Sordera, autosómica dominante 13; Sordera, autosómica recesiva 53; Fibrocondrogénesis 2	AD, AR

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
COL4A3	120070	Síndrome de Alport 3, AD; hematuria familiar benigna familiar benigna; Síndrome de Alport, AR	AD, AR
COL4A4	120131	hematuria familiar benigna familiar benigna; Síndrome de Alport, AR	AD, AR
COL4A5	303630	Síndrome de Alport	XLD
COL4A6	303631	Sordera tipo 6	XLR
COL9A1	120210	Síndrome de Stickler, tipo IV; Displasia epifisaria, múltiple, 6	AD
COL9A2	120260	Síndrome de Stickler, tipo V	AD, AR
COL9A3	120270	displasia epifisaria multiple tipo 3	AD
CRYM	123740	Sordera, autosómica dominante 40	AD
DCAF17	612515	Síndrome de Woodhouse-Sakati	AR
DCDC2	605755	nefronoptisis 19; colangitis esclerosante neonatal	AR
DIABLO	605219	Sordera, autosómica dominante 64	AD
DIAPH1	602121	Sordera, autosómica dominante 1; Convulsiones, ceguera cortical, Síndrome de microcefalia	AD, AR
DIAPH3	614567	Neuropatía auditiva, autosómica dominante, 1	AD
DLX5	600028	Malformación de mano/pie dividido 1 con pérdida auditiva neurosensorial, autosómica recesiva	AD, AR
DMXL2	612186	Síndrome poliendocrino-polineuropatía; ?Sordera, autosómica dominante 71	AD, AR
DNMT1	126375	ataxia cerebelosa, Sordera y narcolepsia; Neuropatía sensitiva hereditaria tipo IE	AD
DSPP	125485	displasia dentinaria tipo II; Dentinogénesis imperfecta, Shields tipo II; Dentinogénesis imperfecta, Shields tipo III	AD
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
ELMOD3	615427		AR

EPS8	600206		AR
EPS8L2	614988		AR
ESPN	606351	Sordera tipo 36	AR
ESRP1	612959		AR
ESRRB	602167	Sordera tipo 35	AR
EYA1	601653	Síndrome branquiorrenal 1; Síndrome otofaciocervical 1; Síndrome branquiótico 1	AD
EYA4	603550	Sordera, autosómica dominante 10; miocardiopatía dilatada-1J	AD
FDXR	103270	neuropatía auditiva y atrofia óptica	AR
FGF3	164950	Sordera congénita con agenesia del oído interno, microtia y microdoncia	AR
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
FOXI1	601093	Sordera autosómica recesiva tipo 4 con acueducto vestibular agrandado	AR
GAB1	604439		AR
GATA3	131320	Hipoparatiroidismo, Sordera neurosensorial y displasia renal	AD
GIPC3	608792	Sordera tipo 15	AR
GJA1	121014	Displasia oculodentodigital	AD, AR
GJB2	121011	Síndrome de Vohwinkel; Síndrome de queratitis-ictiosis-Sordera; queratodermia palmoplantar con Sordera; Síndrome de Bart-Pumphrey; pérdida auditiva no sindrómica; Sordera autosómica dominante tipo 3A; Ictiosis tipo Hystrix con Sordera	AD, AR, DiD

GJB3	603324	eritroqueratodermia variable progresiva tipo 1; pérdida auditiva no sindrónica; Sordera, autosómica dominante 2B	AD, AR, DiD
GJB6	604418	Síndrome de Clouston; pérdida auditiva no sindrónica; Sordera autosómica dominante tipo 3B; Sordera tipo 1B	AD, AR, DiD
GPRASP2	300969		XLR
GPSM2	609245	Síndrome de Chudley-McCullough	AR
GRHL2	608576	Sordera, autosómica dominante 28; Displasia ectodérmica/Síndrome de baja estatura	AD, AR
GRXCR1	613283	Sordera, autosómica recesiva 25	AR
GRXCR2	615762		AR
GSDME	608798	Sordera, autosómica dominante 5	AD
HARS1	142810	enfermedad axonal de Charcot-Marie-tooth tipo 2W	AD, AR
HARS2	600783		AR
HGF	142409	Sordera tipo 39	AR
HOMER2	604799		AD
HOXB1	142968	Paresia facial, hereditaria congénita, 3	AR
HSD17B4	601860	Síndrome de Perrault tipo 1; Deficiencia de proteína D-bifuncional	AR
ILDR1	609739	Sordera tipo 42	AR
KARS1	601421	CHARCOT-MARIE-TOOTH, RECESIVO INTERMEDIO TIPO B; Sordera, autosómica recesiva 89	AR
KCNE1	176261	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen 2; Síndrome de QT largo 5	AD, AR
KCNJ10	602208	Sordera autosómica recesiva tipo 4 con acueducto vestibular agrandado; Convulsiones, Sordera neurosensorial, ataxia, retraso mental y desequilibrio electrolítico	AR
KCNQ1	607542	Síndrome de QT largo-1; Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen; fibrilación auricular, familiar, 3; Síndrome de QT corto-2	AD, AR
KCNQ4	603537	Sordera, autosómica dominante 2A	AD
KIT	164920	enfermedad de los mastocitos; piebaldismo; seminoma espermatocítico, somático; leucemia mieloide aguda; tumor del estroma gastrointestinal	AD

KITLG	184745		AD
LARS2	604544	Síndrome de Perrault 4; Hidropesía, acidosis láctica y anemia sideroblástica	AR
LHFPL5	609427	Sordera tipo 67	AR
LOXHD1	613072	Sordera tipo tipo 77	AR
LRP2	600073	Síndrome de Donnai-Barrow	AR
LRTOMT	612414	Sordera tipo 63	AR
MAN2B1	609458	alfa-manosidosis	AR
MANBA	609489	Manosidosis Beta A Lisosomal	AR
MARVELD2	610572	Sordera tipo 49	AR
MCM2	116945		AD
MET	164860	Carcinoma hepatocelular; Carcinoma de células renales, papilar; Sordera tipo 97	AD, AR
MGP	154870	Síndrome de la caldera	AR
MITF	156845	Albinismo Ocular Con Sordera Neurosensorial; Síndrome de Tietz; Síndrome de Waardenburg tipo 2A; Melanoma Cutáneo Maligno, Susceptibilidad A, 8	AD, AR
MPZL2	604873		AR
MSRB3	613719	Sordera, autosómica recesiva 74	AR
MYH14	608568	Sordera tipo 4A; Neuropatía periférica, miopatía, ronquera y pérdida de audición	AD
MYH9	160775	Síndrome de Fechtner; Macrotrombocitopenia y Sordera neurosensorial progresiva; anomalía de May-Hegglin; Síndrome de Sebastián; Sordera tipo 17	AD
MYO15A	602666	Sordera tipo 3	AR
MYO3A	606808	Sordera tipo 30	AR
MYO6	600970	Sordera tipo 37	AD, AR
MYO7A	276903	Síndrome de Usher tipo 1B; Sordera tipo 2; Sordera autosómica dominante tipo 11	AD, AR
NARS2	612803	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 24	AR
NDP	300658	Vitreorretinopatía Exudativa 2, Ligada al X; Enfermedad de Norrie	XLD, XLR
NLRP3	606416	Síndrome Autoinflamatorio Familiar por Frío 1; Síndrome de Muckle-Wells; Síndrome CINCA	AD

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
OSBPL2	606731		AD
OTOA	607038	Sordera tipo 22	AR
OTOF	603681	Sordera tipo 9	AR
OTOG	604487		AR
OTOGL	614925	Sordera tipo 84B	AR
P2RX2	600844	Sordera autosómica dominante tipo 41	AD
PAX3	606597	Síndrome de Waardenburg, tipo 3; Síndrome de Waardenburg tipo 1	AD, AR
PCDH15	605514	Síndrome de Usher tipo 1D; Síndrome de Usher tipo 1F; Sordera tipo 23	AR, DiR
PDZD7	612971	Síndrome de Usher tipo 2A; Síndrome de Usher tipo 2C; Sordera, autosómica recesiva 57	AR, DiD
PEX1	602136	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 1A (Zellweger); Síndrome de Heimler tipo 1; trastorno de la biogénesis del peroxisoma tipo 1B	AR
PEX26	608666	trastorno de biogénesis de peroxisomas tipo 7A (Zellweger); trastorno de la biogénesis del peroxisoma 7B	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
PJKV	610219	Sordera, autosómica recesiva 59	AR
PMP22	601097	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A; Síndrome de Déjerine-Sottas; Neuropatía, recurrente, con parálisis por presión	?AD, AD, AR
PNPT1	610316	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 13; Sordera, autosómica recesiva 70	AR
POLR1C	610060	Síndrome de Treacher collins 3; leucodistrofia hipomielinizante-11	AR
POLR1D	613715	Síndrome de treacher collins 2	AD, AR
POU3F4	300039	Sordera, ligada al cromosoma X 2	XLR
POU4F3	602460	Sordera, autosómica dominante 15	AD
PRPS1	311850	superactividad de la fosforribosilpirofosfato sintetasa; Síndrome de las artes; Sordera tipo 1; tipo X5 Charcot-Marie-Tooth	XL, XLR
RDX	179410	Sordera, autosómica recesiva 24	AR
RMND1	614917	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 11	AR

ROR1	602336		AR
RPS6KA3	300075	RETRASO MENTAL LIGADO AL X 19; Síndrome de Coffin-Lowry	XLD
S1PR2	605111	Sordera, autosómica recesiva tipo 68	AR
SALL1	602218	Síndrome de Townes-Brocks	AD
SALL4	607343	Síndrome de Okihiro	AD
SEMA3E	608166	Síndrome CHARGE	AD
SERPINB6	173321	Sordera, autosómica recesiva 91	AR
SIX1	601205	Sordera, autosómica dominante 23; Síndrome braquiótico 3	AD
SIX5	600963	Síndrome branquiorrenal 2	
SLC12A1	600839	Síndrome de Bartter tipo 1	AR
SLC17A8	607557	Sordera, autosómica dominante 25	AD
SLC19A2	603941	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina	AR
SLC26A4	605646	Síndrome de Pendred; Sordera autosómica recesiva tipo 4 con acueducto vestibular agrandado	AR
SLC26A5	604943	Sordera, autosómica recesiva 61	AR
SLC29A3	612373	Síndrome de histiocitosis-linfadenopatía plus	AR
SLC33A1	603690	paraplejía espástica 42; Cataratas congénitas, pérdida de audición y neurodegeneración	AD, AR
SLC44A4	606107		AD
SLC52A2	607882	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere 2	AR
SLC52A3	613350	enfermedad de Fazio-Londe; Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere 1	AR
SLITRK6	609681	Sordera y miopía	AR
SMAD4	600993	Síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; poliposis juvenil/Síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
SMPX	300226	Sordera, ligada al cromosoma X 4	XLD
SNAI2	602150	piebaldismo; Síndrome de Waardenburg tipo 2d	AD, AR
SOX10	602229	Síndrome PCWH; Síndrome de Waardenburg tipo 2E; Síndrome de Waardenburg, tipo 4C	AD
SOX2	184429	Microftalmía Sindrónica 3	AD
SPATA5	613940	Epilepsia, pérdida de audición y Síndrome de retraso mental	AR

STRC	606440	Sordera tipo 16	AR
SUCLA2	603921	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 5	AR
SUCLG1	611224	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 9	AR
SYNE4	615535	Sordera, autosómica recesiva 76	AR
TBC1D24	613577	Síndrome de la PUERTA; Epilepsia mioclónica, infantil, familiar; epilepsia rolándica con distonía inducida por ejercicio proxymal y calambre del escritor; Sordera tipo 86; Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 16; Sordera tipo 65	AD, AR
TBX1	602054	Tetralogía de Fallot; Síndrome de DiGeorge; Síndrome velocardiofacial; Malformaciones cardíacas conotruncales	AD
TCOF1	606847	Síndrome de Treacher Collins tipo 1	AD
TECTA	602574	Sordera, autosómica dominante 8/12; Sordera tipo 21	AD, AR
TFAP2A	107580	Síndrome branquiooculofacial	AD
TIMM8A	300356	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	XLR
TJP2	607709	Hipercolanemia familiar; Colestasis intrahepática familiar progresiva 4	AR
TMC1	606706	Sordera tipo 7	AD, AR
TMIE	607237	Sordera, autosómica recesiva 6	AR
TMPRSS3	605511	Sordera tipo 8	AR
TNC	187380	Sordera, autosómica dominante 56	AD
TPRN	613354	Sordera tipo 79	AR
TRIOBP	609761	Sordera tipo 28	AR
TRMU	610230	Sordera, inducida por aminoglucósidos; Insuficiencia Hepática Infantil Transitoria	AR, M
TSPEAR	612920	Displasia ectodérmica 14, tipo pelo/diente con o sin hipohidrosis	AR
TWNK	606075	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 7 (tipo hepatocerebral); Oftalmoplejía externa progresiva, autosómica dominante, 3	AD, AR
TYR	606933	Albinismo Ocular Con Sordera Neurosensorial; albinismo oculocutáneo tipo 1A; Pigmentación de piel/cabello/ojos 3; Albinismo, oculocutáneo, tipo IB	AD, AR
USH1C	605242	Síndrome de Usher tipo IC; Sordera tipo 18A	AR
USH1G	607696	Síndrome de Usher tipo 1G	AR
USH2A	608400	Síndrome de Usher tipo 2A; retinosis pigmentaria tipo 39	AR

VCAN	118661	Síndrome de Wagner 1	AD
WBP2	WBP2	WBP2	WBP2
WFS1	WFS1	WFS1	WFS1
WHRN	WHRN	WHRN	WHRN