

Panel diabetes y Obesidad (MODY)

El panel de diabetes y obesidad está recomendado para pacientes con anomalías en el metabolismo de la glucosa, como hipoglucemia hiperinsulinémica, diabetes neonatal, **MODY**, diabetes en adultos e hipercolesterolemia familiar, así como para pacientes que presentan resistencia a la insulina, desde el espectro leve hasta el severo (síndrome de Donohue), y para pacientes con hiperinsulinismo familiar. Los trastornos causados por errores de impresión o disomía uniparental, como la diabetes mellitus neonatal transitoria relacionada con 6q24 y el síndrome de Beckwith Wiedemann, no se detectan con este panel.

Nº de genes:	265
Entrega:	25 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥150 x
Detalles:	Análisis de CNV incluido MLPA: 15q11

SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Síndrome de Bardet-Biedl

Enfermedad de glicosilación congénita

Hiperinsulinismo congénito

Hipercolesterolemia familiar

Hipoglucemia

Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes

Diabetes neonatal

Obesidad

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

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABCA1	600046	Deficiencia de HDL, familiar, 1; enfermedad de Tangier	AD, AR
ABCC8	600509	Diabetes mellitus, neonatal transitoria 2; Diabetes mellitus, no insulino dependiente; Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 1; Hipoglucemia de la infancia, sensible a la leucina; Diabetes mellitus, neonatal permanente 3, con o sin características neurológicas	AD, AD, AR
ABCG5	605459	Sitosterolemia 2	AR
ABCG8	605460	Enfermedad de la vesícula biliar 4; Sitosterolemia 1	AR
ACAT1	607809	Aciduria alfa-metilacetoacético	AR
ACSF3	614245	Aciduria combinada malónica y metilmalónica	
ADCY3	600291	Obesidad, susceptibilidad a, BMIQ19	AR
AFF4	604417	Síndrome de CHOPS	AD
AGL	610860	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IIIb; Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IIIa	AR

AGRP	602311	Obesidad de inicio tardío Delgadez hereditaria	AD, AR, mi
AIP	605555	Adenoma hipofisario 1, tipos múltiples; predisposición al adenoma hipofisario	AD, SM
AIRE	607358	Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune, tipo I, con o sin displasia metafisaria reversible	AD, AR
AKT2	164731	Diabetes mellitus, tipo II; Hipoglucemia hipoinsulinémica con hemihipertrofia	AD
ALDOA	103850	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XII	AR
ALDOB	612724	Intolerancia a la fructosa, hereditaria	AR
ALG1	605907	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ik	AR
ALG11	613666	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ip	AR
ALG12	607144	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ig	AR
ALG3	608750	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Id	AR
ALG6	604566	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ic	AR
ALG8	608103	Enfermedad poliquística del hígado 3 con o sin quistes renales; Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ih	AD, AR

ALG9	606941	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II; síndrome de Gillessen-Kaesbach-Nishimura	AR
ALMS1	606844	síndrome de Alstrom	AR
ANGPTL3	604774	Hipobetalipoproteinemia, familiar, 2	AR
APOA1	107680	Deficiencia de apoA-I y apoC-III, combinada; Hipoalfalipoproteinemia, primaria, 2, con o sin opacidad corneal; Amiloidosis, 3 o más tipos	AD
APOA5	606368	Hiperquilomicronemia, de inicio tardío; Hipertrigliceridemia, susceptibilidad a	AD
APOB	107730	Hipobetalipoproteinemia; Hipercolesterolemia, familiar, 2	AR, AD
APOC2	608083	Hiperlipoproteinemia, tipo Ib	AR
APOC3	107720	Deficiencia de apolipoproteína C-III	

APOE	107741	Enfermedad de histiocitos azul marino;Glomerulopatía por lipoproteínas;?Enfermedad de Alzheimer, protección contra, debido a APOE3-Christchurch;Hiperlipoproteinemia, tipo III;Enfermedad de las arterias coronarias, grave, susceptibilidad a;?Degeneración macular relacionada con la edad;Enfermedad de Alzheimer 2	AR, AD
APPL1	604299	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo 14	AD
AQP2	107777	Diabetes insípida, nefrogénica	AD, AR
ARL13B	608922	Síndrome de Joubert 8	AR
ARL6	608845	Retinitis pigmentosa 55;síndrome de Bardet-Biedl 1, modificador de;síndrome de Bardet-Biedl 3	AR, AR, DR
ARMC5	615549	Hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de ACTH 2	AD, SM
ATP6V0A2	611716	Cutis laxa, AR, tipo IIA; Síndrome de la piel arrugada	AR
AVP	192340	Diabetes insípida, neurohipofisaria	AD

AVPR2	300538	Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada; Diabetes insípida, nefrogénica	XLR
B4GALT 1	137060	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IId	AR
BBS1	209901	Síndrome de Bardet-Biedl 1	AR, DR
BBS10	610148	Síndrome de Bardet-Biedl 10	AR
BBS12	610683	Síndrome de Bardet-Biedl 12	AR
BBS2	606151	Síndrome de Bardet-Biedl 2; Retinosis pigmentaria 74	AR
BBS4	600374	Síndrome de Bardet-Biedl 4	AR
BBS5	603650	Síndrome de Bardet-Biedl 5	AR
BBS7	607590	Síndrome de Bardet-Biedl 7	AR
BBS9	607968	Síndrome de Bardet-Biedl 9	AR
BDNF	113505		
BLK	191305	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo 11	AD
CANT1	613165	Displasia desbuquois 1; Displasia epifisaria, múltiple, 7	AR
CC2D2A	612013	síndrome de Meckel 6; síndrome de Joubert 9; síndrome de COACH 2	AR
CCDC28 B	610162	Síndrome de Bardet-Biedl 1, modificador de	AR, DR

CEL	114840	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo VIII	AD
CEP164	614848	Nefronoptosis 15	AR
CEP19	615586	Obesidad mórbida y falla espermatoogénica	AR
CEP290	610142	Amaurosis congénita de Leber 10; Síndrome de Meckel 4; Síndrome de Bardet-Biedl 14; Síndrome de Senior-Loken 6; Síndrome de Joubert 5	AR
CETP	118470	Hiperalfalipoproteinemia;[nivel de colesterol de lipoproteínas de alta densidad QTL 10]	AD
CFAP418	614477	Retinitis pigmentosa 64; Distrofia de conos y bastones 16; Síndrome de Bardet-Biedl 21	AR
CHD2	602119	Encefalopatía epiléptica de inicio en la infancia	AD
CISD2	611507	síndrome de wolframio 2	AR
CNOT1	604917	Holoprosencefalia 12, con o sin agenesia pancreática; Síndrome de Vissers-Bodmer	AD
COG1	606973	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIg	AR
COG4	606976	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIj; síndrome de Saul-Wilson	AR, AD
COG5	606821	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ili	AR

COG6	606977	síndrome de Shaheen; trastorno congénito de la glicosilación, tipo III	AR
COG7	606978	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIe	AR
COG8	606979	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIh	
CP	117700	Ataxia cerebelosa;Hemosiderosis, sistémica, debida a aceruloplasminemia;[Hipoceruloplasminemia, hereditaria]	AR
CPE	114855	Trastorno del desarrollo intelectual e hipogonadismo hipogonadotrópico	AR
CREBBP	600140	síndrome de Menke-Hennekam 1;síndrome de Rubinstein-Taybi 1	AD
CUL4B	300304	Retraso mental, XL, sindrómico 15 (tipo Cabezas)	XLR
CYP27A1	606530	Xantomatosis cerebrotendinosa	AR
DCAF17	612515	Síndrome de Woodhouse-Sakati	AR
DNAJC3	601184	?Ataxia, combinada cerebelosa y periférica, con hipoacusia y diabetes mellitus	AR
DOLK	610746	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Im	AR
DPM1	603503	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ie	AR
DPM2	603564	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Iu	AR

DPM3	605951	Distrofia muscular-distroglicanopatía (cintura de las extremidades), tipo C, 15;?Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con deterioro del desarrollo intelectual), tipo B, 15	AR
DYRK1B	604556	Obesidad abdominal-síndrome metabólico 3	AD
EHMT1	607001	Síndrome de Kleefstra 1	AD
EIF2AK3	604032	Síndrome de Wolcott-Rallison	AR
EIF2B1	606686	Leucoencefalopatía con desaparición de sustancia blanca	AR
EIF2S3	300161	Síndrome MEHMO	XLR
ENO3	131370	?Enfermedad de almacenamiento de glucógeno XIII	AR
ENPP1	173335	Calcificación arterial, generalizada, de la infancia, 1;Obesidad, susceptibilidad a;Raquitismo hipofosfatémico, AR, 2;Enfermedad de cole;Diabetes mellitus, no insulino dependiente, susceptibilidad a	AR, AD, AR, mi, AD
EPM2A	607566	Epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora)	AR
FBP1	611570	Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa	AR
FOXP3	300292	Inmunodregulación, poliendocrinopatía y enteropatía, XL	XLR

GAA	606800	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno II	AR
GATA6	601656	Tronco arterioso persistente; Comunicación auriculoventricular 5; Tetralogía de Fallot; Comunicación interauricular 9; Agenesia pancreática y cardiopatías congénitas	AD
GBE1	607839	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IV; Enfermedad por cuerpos de poliglucosano, forma adulta	AR
GCK	138079	Diabetes mellitus, neonatal permanente 1; Diabetes mellitus, no insulino dependiente, de inicio tardío; Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 3; MODY, tipo II	AR, AD
GCKR	600842	[Nivel de glucosa en plasma en ayunas QTL 5]	
GH1	139250	Deficiencia de hormona de crecimiento, aislada, tipo IB; Deficiencia de hormona de crecimiento, aislada, tipo IA; Síndrome de Kowarski; Deficiencia de hormona de crecimiento, aislada, tipo II	AR, AD

GHR	600946	Hipercolesterolemia, familiar, modificadora de; Enanismo de Laron; Insensibilidad a la hormona del crecimiento, parcial; Aumento de la respuesta a la hormona del crecimiento	AD, AR, AR, AD
GHRHR	139191	Deficiencia de hormona de crecimiento, aislada, tipo IV	AR
GHRL	605353	Obesidad, susceptibilidad a	AD, AR, mi
GLI3	165240	Síndrome de Pallister-Hall; Polidactilia, preaxial, tipo IV; Polidactilia, postaxial, tipos A1 y B; Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	AD
GLIS3	610192	Diabetes mellitus, neonatal, con hipotiroidismo congénito	AR
GLUD1	138130	Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamonemia	AD
GMPPA	615495	Alacrima, acalasia y síndrome de retraso mental	AR

GNAS	139320	Pseudohipoparatiroidismo 1c;Heteroplasia ósea, progresiva;Pseudopseudohipoparatiroidismo;Pseudohipoparatiroidismo 1a;Pseudohipoparatiroidismo 1b;Adenoma pituitario 3, tipos múltiples, somático;Hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de ACTH;Síndrome de McCune-Albright, somático, mosaico	AD, SM
GNE	603824	miopatía de nonaka; sialuria	AR, AD
GPC3	300037	síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 1; tumor de Wilms, somático	XLR
GPD1	138420	Hipertrigliceridemia infantil transitoria	AR
GPIHBP1	612757	Hiperlipoproteinemia, tipo 1D	AR
GYS1	138570	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, músculo	AR
GYS2	138571	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, hígado	AR
H6PD	138090	Deficiencia de cortisona reductasa 1	AR
HADH	601609	deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa; hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 4	AR

HEXA	606869	enfermedad de Tay-Sachs; [pseudodeficiencia de Hex A]; GM2-gangliosidosis, varias formas	AR
HMGCL	613898	Deficiencia de HMG-CoA liasa	AR
HMGCS2	600234	Deficiencia de HMG-CoA sintasa-2	AR
HNF1A	142410	Diabetes mellitus insulino dependiente; Diabetes mellitus insulino dependiente, 20; MODY, tipo III; Diabetes mellitus no insulino dependiente, 2; Adenoma hepático somático; Carcinoma de células renales	AR, AD
HNF1B	189907	Quistes renales y síndrome diabético; Diabetes mellitus, no insulino dependiente; Carcinoma de células renales	AD
HNF4A	600281	Síndrome renotubular de Fanconi 4, con diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes; Diabetes mellitus, no insulino dependiente; MODY, tipo I	AD
HSD11B 1	600713	Deficiencia de cortisona reductasa 2	AD
IER3IP1	609382	Síndrome de microcefalia, epilepsia y diabetes	AR

IFT172	607386	Retinitis pigmentosa 71; Síndrome de Bardet-Biedl 20; Displasia torácica de costillas cortas 10 con o sin polidactilia	AR
IFT27	615870	?Síndrome de Bardet-Biedl 19	AR
IGF1R	147370	factor de crecimiento similar a la insulina I, resistencia a	AD, AR
INPP5E	613037	Retraso mental, obesidad troncal, distrofia retiniana y micropene; síndrome de Joubert 1	AR
INS	176730	Diabetes mellitus, insulino dependiente, 2; Diabetes de inicio en la madurez del joven, tipo 10; Hiperproinsulinemia; Diabetes mellitus, neonatal permanente 4	AD, AD, AR
INSR	147670	Diabetes mellitus, resistente a la insulina, con acantosis nigricans; Síndrome de Rabson-Mendenhall; Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 5; Leprechaunismo	AR, AD
ITCH	606409	Enfermedad autoinmune, multisistémica, con dismorfismo facial	AR

KCNJ11	600937	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo 13; Diabetes mellitus, neonatal transitoria 3; Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 2; Diabetes, neonatal permanente 2, con o sin características neurológicas; Diabetes mellitus, tipo 2, susceptibilidad a	AD, AD, AR
KIDINS2 20	615759	Ventriculomegalia y artrogriposis; paraplejía espástica, discapacidad intelectual, nistagmo y obesidad	AR, AD
KIF7	611254	Síndrome de Joubert 12; ?Síndrome de hidroletalidad 2; ?Síndrome de Al-Gazali-Bakalinova; Síndrome acrocalloso	AR
KLF11	603301	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo VII	
KMT2C	606833	Síndrome de Kleefstra 2	AD
KSR2	610737		
LAMP2	309060	enfermedad de danon	XLD
LARGE1	603590	Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con retraso mental), tipo B, 6; Distrofia muscular-distroglicanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares), tipo A, 6	AR

LAS1L	300964	Síndrome de Wilson-Turner	XLR
LDHA	150000	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XI	AR
LDLR	606945	Nivel de colesterol LDL QTL2; Hipercolesterolemia, familiar, 1	AD, AR
LDLRAP 1	605747	Hipercolesterolemia, familiar, 4	AR
LEP	164160	Obesidad mórbida por deficiencia de leptina	AR
LEPR	601007	Obesidad mórbida debida a deficiencia del receptor de leptina	AR
LIPA	613497	enfermedad de Wolman; enfermedad de almacenamiento de éster de colesterol	AR
LIPC	151670	[Nivel de colesterol de lipoproteínas de alta densidad QTL 12];Deficiencia de lipasa hepática;Diabetes mellitus, no insulino dependiente	AR, AD
LIPE	151750	Lipodistrofia parcial familiar tipo 6	AR
LMF1	611761	Deficiencia de lipasa, combinada	AR

LMNA	150330	Síndrome de Malouf; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 3, AR; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 2, AD; Progeria de Hutchinson-Gilford; Distrofia muscular congénita; Dermopatía restrictiva letal; Lipodistrofia parcial familiar, tipo 2; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth , tipo 2B1; Displasia mandibuloacral; Miocardiopatía dilatada, 1A; Síndrome corazón-mano, tipo esloveno	AD, AR
LPL	609708	[Nivel de colesterol de lipoproteínas de alta densidad QTL 11]; Hiperlipidemia familiar combinada; Deficiencia de lipoproteína lipasa	AR, AD
LZTFL1	606568	Síndrome de Bardet-Biedl 17	AR
MAGEL2	605283	Síndrome de Schaaf-Yang	AD
MAN1B1	604346	síndrome de Rafiq	AR
MC3R	155540	Obesidad, severa, susceptibilidad a, BMIQ9	
MC4R	155541	Obesidad (BMIQ20); Obesidad, resistencia a (BMIQ20)	AD, AR
MCHR1	601751		
MEGF8	604267	Síndrome de carpintero 2	AR

MGAT2	602616	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIa	AR
MKKS	604896	síndrome de McKusick-Kaufman;síndrome de Bardet-Biedl 6	AR
MKRN3	603856	Pubertad precoz, central, 2	AD
MKS1	609883	síndrome de Bardet-Biedl 13; síndrome de Joubert 28; síndrome de Meckel 1	AR
MOGS	601336	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIb	AR
MPDU1	604041	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo If	AR
MPI	154550	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ib	AR
MPV17	137960	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2EE; Síndrome de depleción de ADN Mi 6 (tipo hepatocerebral)	AR
MRAP2	615410	?Obesidad, susceptibilidad a, BMIQ18	AD
MTNR1B	600804	Diabetes mellitus, tipo 2, susceptibilidad a	AD
MTTP	157147	Síndrome metabólico, protección contra;Abetalipoproteinemia	AD, AR
MYO5A	160777	Síndrome de Griscelli, tipo 1	AR
MYO7A	276903	Sordera, AD 11; Síndrome de Usher, tipo 1B; Sordera, AR 2	AD, AR
MYT1L	613084	Retraso mental, 39 d.C.	AD
NDN	602117	Síndrome de Prader-Willi	AD

NEUROD1	601724	Diabetes mellitus tipo 2, susceptibilidad a; Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes 6	AD
NEUROG3	604882	Diarrea 4, malabsortiva, congénita	AR
NGLY1	610661	Trastorno congénito de la desglicosilación	AR
NHLRC1	608072	Epilepsia mioclónica progresiva 2B (Lafora)	AR
NKX2-2	604612		
NPHP1	607100	Síndrome de Joubert 4; Nefronoptisis 1, juvenil; Síndrome de Senior-Loken-1	AR
NPHP3	608002	Nefronoptisis 3; Síndrome de Meckel 7; Displasia renal, hepática y pancreática 1	AR
NR0B2	604630	Obesidad, leve, de inicio temprano	AD, AR, mi
NSD1	606681	Síndrome de Sotos 1	AD
NTRK2	600456	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 58; Obesidad, hiperfagia y retraso del desarrollo	AD
OFD1	300170	Síndrome de Joubert 10; Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2; ?Retinitis pigmentosa 23; Síndrome orofaciocdigital I	XLR, XLD
OXCT1	601424	Deficiencia de succinil CoA:3-oxoácido CoA transferasa	AR

PAX4	167413	Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo IX; Diabetes mellitus, cetosis propensa, susceptibilidad a; Diabetes mellitus, tipo 2	AD, AR, AD
PAX6	607108	?Coloboma ocular; Aniridia;? Anomalia del disco Morning Glory; Queratitis; Hipoplasia del nervio óptico;? Coloboma del nervio óptico; Disgenesia del segmento anterior 5, múltiples subtipos; Catarata con distrofia corneal de inicio tardío; Hipoplasia foveal 1	AD
PC	608786	Deficiencia de piruvato carboxilasa	AR
PCBD1	126090	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, D	AR
PCK1	614168	?Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxinasa, citosólica	AR
PCNT	605925	Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico, tipo II	AR
PCSK1	162150	Obesidad con alteración del procesamiento de prohormonas; Obesidad, susceptibilidad a, BMIQ12	AR
PCSK9	607786	Hipercolesterolemia, familiar, 3; nivel de colesterol de lipoproteínas de baja densidad QTL 1	AD

PDE11A	604961	Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada, primaria, 2	AD
PDE4D	600129	Acrodisostosis 2, con o sin resistencia hormonal	AD
PDX1	600733	Agnesia pancreática 1; MODY, tipo IV; Diabetes mellitus, tipo II, susceptibilidad a	AR, AD
PFKM	610681	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno VII	AR
PGAM2	612931	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno X	AR
PGK1	311800	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	XLR
PGM1	171900	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo It	AR
PHF6	300414	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	XLR
PHIP	612870	Síndrome de Chung-Jansen	AD
PHKA1	311870	Glucogenosis muscular	XLR
PHKA2	300798	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno, tipo IXa1; Enfermedad por almacenamiento de glucógeno, tipo IXa2	XLR
PHKB	172490	Deficiencia de fosforilasa quinasa de hígado y músculo, AR	AR
PHKG2	172471	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IXc	AR

PIK3R1	171833	?Agammaglobulinemia 7, AR; Inmunodeficiencia 36; Síndrome SHORT	AR, AD
PMM2	601785	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ia	AR
PNPLA6	603197	Paraplejía espástica 39, AR; Síndrome de Boucher-Neuhauser; Síndrome de Oliver-McFarlane; Síndrome de Laurence-Moon	AR
POLD1	174761	Cáncer colorrectal, susceptibilidad a, 10; Hipoplasia mandibular, sordera, características progeroides y síndrome de lipodistrofia	AD
POMC	176830	Obesidad, insuficiencia suprarrenal y cabello rojo debido a la deficiencia de POMC; Obesidad de inicio temprano, susceptibilidad a	AR, AD, AR, mi
PPARG	601487	Espesor íntima-medial carotídeo 1; Obesidad, grave; Lipodistrofia, familiar parcial, tipo 3; Diabetes, tipo 2; Resistencia a la insulina, grave, digénica	AD, AR, mi, AD
PPP1R1 5B	613257	Microcefalia, baja estatura y alteración del metabolismo de la glucosa 2	AR

PRKAG2	602743	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno del corazón, letal congénita; Miocardiopatía hipertrófica 6; Síndrome de Wolff-Parkinson-White	AD
PRKAR1 A	188830	Mixoma, intracardíaco; Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada, primaria, 1; Complejo de Carney, tipo 1; Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal	AD
PRMT7	610087	Baja estatura, braquidactilia, discapacidad del desarrollo intelectual y convulsiones	AR
PROM1	604365	Distrofia de conos y bastones 12; Distrofia macular, retinal, 2; Retinitis pigmentosa 41; Enfermedad de Stargardt 4	AD, AR, AD, AR
PRPH2	179605	Retinitis pigmentosa 7 y forma digénica; Retinitis punctata albescens; Distrofia coroidea, areola central 2; Distrofia macular, estampada, 1; Distrofia macular, viteliforme, 3; Amaurosis congénita de Leber 18	AD, AR, DD, AD, AR, AD

PTEN	601728	Síndrome de Cowden 1; Síndrome de Lhermitte-Duclos; Macrocefalia/síndrome de autismo; Susceptibilidad al glioma 2; Meningioma; Cáncer de próstata, somático	AD
PTF1A	607194	Agenesia pancreática y cerebelosa; Agenesia pancreática 2	AR
PYGL	613741	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno VI	AR
PYGM	608455	enfermedad de McArdle	AR
RAB23	606144	síndrome de carpintero	AR
RAI1	607642	Síndrome de Smith-Magenis	AD, IC
RBCK1	610924	Miopatía por cuerpos de poliglucosano 1 con o sin inmunodeficiencia	AR
RDH5	601617	Fundus albipunctatus	AD, AR
RFT1	611908	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo In	AR
RFX6	612659	Síndrome de Mitchell-Riley	AR
RHO	180380	Retinitis punctata albescens; Retinitis pigmentosa 4, AD o recesiva; Ceguera nocturna, estacionaria congénita, AD 1	AD, AR

RLBP1	180090	Distrofia de conos y bastones de Terranova; Fundus albipunctatus; Retinitis punctata albescens; Distrofia retiniana de Botnia	AD, AR, AR
RPGRIP1L	610937	Síndrome de Joubert 7; Síndrome de COACH 3; Síndrome de Meckel 5	AR
RPS6KA3	300075	Síndrome de Coffin-Lowry; Retraso mental, XL 19	XLD
SDCCAG8	613524	síndrome de Bardet-Biedl 16; síndrome de Senior-Loken 7	AR
SETD2	612778	Síndrome de Luscan-Lumish	AD
SH2B1	608937		
SIM1	603128		
SLC16A1	600682	Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 7; Defecto del transportador de lactato eritrocitario; Deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	AD, AD, AR
SLC19A2	603941	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina	AR
SLC29A3	612373	Síndrome de histiocitosis-linfadenopatía plus	AR
SLC2A2	138160	Síndrome de Fanconi-Bickel; Diabetes mellitus, no insulinodependiente	AR, AD
SLC35A1	605634	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II f	AR

SLC35A2	314375	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II _m	SM, XLD
SLC35C1	605881	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II _c	AR
SNRPN	182279	Síndrome de Prader-Willi	AD
SPG11	610844	Paraplejía espástica 11, AR; Esclerosis lateral amiotrófica 5, juvenil; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2X	AR
SRD5A3	611715	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo I _q ; síndrome de Kahrizi	AR
SSR4	300090	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo I _y	XLR
STAT1	600555	Inmunodeficiencia 31C, candidiasis mucocutánea crónica, AD; Inmunodeficiencia 31B, infecciones micobacterianas y virales, AR; Inmunodeficiencia 31A, micobacteriosis, AD	AD, AR
STAT3	102582	síndrome de infección recurrente hiper-IgE; enfermedad autoinmune, multisistémica, de inicio infantil, 1	AD
TBX3	601621	Síndrome cúbito-mamario	AD
THOC2	300395	Retraso mental, XL 12/35	XLR
THRA	190120	Hipotiroidismo, congénito, sin bocio, 6	AD
TMEM16 5	614726	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II _k	AR

TMEM67	609884	síndrome de COACH 1;?síndrome de RHYNS;síndrome de Meckel 3;síndrome de Joubert 6;síndrome de Bardet-Biedl 14, modificador de;Nefronoptisis 11	AR
TRAF3IP1	607380	Síndrome de Senior-Loken 9	AR
TRAPPC9	611966	Retraso mental, AR 13	AR
TRIM32	602290	Distrofia muscular de cinturas, AR 8;?síndrome de Bardet-Biedl 11	AR
TRMT10A	616013	Microcefalia, baja estatura y alteración del metabolismo de la glucosa 1	AR
TTC21B	612014	Displasia torácica de costillas cortas 4 con o sin polidactilia; Nefronoptisis 12	AR, AD, AR
TTC8	608132	Síndrome de Bardet-Biedl 8;?Retinitis pigmentosa 51	AR
TUSC3	601385	Retraso mental, AR 7	AR
UCP2	601693	Obesidad, susceptibilidad a, BMIQ4	
UCP3	602044	Obesidad, diabetes severa y tipo II	AD, AR, mi
VPS13B	607817	síndrome de Cohen	AR

WFS1	606201	?Catarata 41; Síndrome similar a Wolfram, AD; Síndrome de Wolfram 1; Diabetes mellitus, no insulino dependiente, asociada con; Sordera, AD 14/6/38	AD, AR
XRCC4	194363	Baja estatura, microcefalia y disfunción endocrina	AR
XYLT1	608124	Displasia desbuquois 2; Pseudoxantoma elasticum, modificador de severidad de	AR
ZBTB20	606025	Síndrome de prímula	AD
ZFP57	612192	Diabetes mellitus transitoria neonatal 1	AD
ZMPSTE24	606480	Dermopatía restrictiva, letal; Displasia mandibuloacral con lipodistrofia tipo B	AR
ZNF711	314990	Retraso mental, XL 97	XL