

Panel IEM

Los errores congénitos del metabolismo tienen un gran impacto en las enfermedades humanas. Incluye una gran variedad de trastornos diferentes e incluye genes responsables de diversos fenotipos, incluido el metabolismo intermediario, como aminoacidopatías, acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea, intolerancia al azúcar, trastornos mentales y porfirias, entre otros. También se incluyen los procesos energéticos citoplasmáticos y mitocondriales y el metabolismo que afectan a los orgánulos celulares, como la síntesis lisosomal, peroxisomal, de glicosilación y de colesterol.

Nº de genes:	744
Entrega:	25 días
Cobertura:	≥99.5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥150 x
Detalles:	Análisis CNV incluido

SÍNDROMES Y TRASTORNOS COMUNES CUBIERTOS

Síndrome de Aicardi-Goutieres

Síndrome linfoproliferativo autoinmune

lipofuscinosis ceroid

Enfermedad de glicosilación congénita

Trastorno de oxidación de ácidos grasos

Hipercolesterolemia familiar

Enfermedad por almacenamiento de glucógeno

Linfocitosis hemofagocítica

hemocromatosis hereditaria

Esferocitosis hereditaria

Síndrome de Leigh y encefalopatía mitocondrial

Leucodistrofia y trastornos de la biogénesis de peroxisomas

Síndromes de lipodistrofia

Enfermedad de almacenamiento lisosomal

Enfermedad de la orina de jarabe de arce

Acidemia metilmalónica

mucopolisacaridosis

Neurodegeneración con Acumulación Cerebral de Hierro

Hiperglicinemia no cetósica

porfiria

Enfermedad de Refsum

Trastorno del ciclo de la urea

Resumen de genes incluidos

Genes	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
AARS2	612035	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 8; Leucoencefalopatía, progresiva, con insuficiencia ovárica	AR
ABCA1	600046	enfermedad de Tánger; Deficiencia de HDL, tipo 2	AR
ABCB4	171060	enfermedad de la vesícula biliar tipo 1; colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3; Colestasis intrahepática del embarazo 3	AD, AR
ABCC2	601107	Síndrome de Dubin-Johnson	AR
ABCC8	600509	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; hipoglucemia infantil sensible a la leucina; hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 1; diabetes mellitus neonatal transitoria tipo 2	AD, AR
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
ACAD8	604773		AR
ACAD9	611103	Familia de acil-coa deshidrogenasa, miembro 9, deficiencia de	AR
ACADM	607008	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	AR
ACADS	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-metilacetoacética	AR
ACOX1	609751	Deficiencia de peroxisomal acil-CoA oxidasa	AR
ACSF3	614245	Aciduria combinada malónica y metilmalónica	
ACY1	104620	Deficiencia de aminoacilasa 1	AR
ADA	608958	Deficiencia de adenosina desaminasa	AR
ADAMTSL2	612277	Displasia geleofísica 1	AR
ADAR	146920	Dyschromatosis symmetrica hereditaria; Aicardi-Goutieres syndrome type 6	AD, AR
ADGRG1	604110	polimicrogiria frontoparietal bilateral; polimicrogiria perisilviana bilateral	AR
ADK	102750	Hipermetioninemia por deficiencia de adenosina cinasa	AR
ADSL	608222	Deficiencia de adenilosuccinasa	AR
AFG3L2	604581	ataxia espinocerebelosa 28; ataxia espástica 5	AD, AR
AGA	613228	aspartilglucosaminuria	AR
AGL	610860	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo III	AR
AGPAT2	603100	Lipodistrofia congénita generalizada tipo 1	AR
AGPS	603051	condrodiasplasia punctata rizomélica tipo 3	AR
AGXT	604285	hiperoxaluria primaria tipo 1	AR
AHCY	180960	Hipermetioninemia con deficiencia de S-adenosilhomocisteína hidrolasa	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

AKT2	164731	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Hipoglucemia hipoinsulinémica con hemihipertrofia	AD
ALAD	125270	porfiria hepática aguda	AR
ALAS2	301300	anemia sideroblástica ligada al cromosoma X; Protoporfiria, eritropoyética, ligada al cromosoma X	XL, XLR
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
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 1l	AR
ALPL	171760	hipofosfatasa del adulto; hipofosfatasa infantil; hipofosfatasa de inicio en la infancia	AD, AR
AMN	605799		AR
AMT	238310	encefalopatía por glicina	AR
ANK1	612641	Esferocitosis, tipo 1	AD, AR
ANTXR2	608041	Síndrome de fibromatosis hialina	AR
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
APOA5	606368	HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO V; Hipertrigliceridemia, susceptibilidad a	AD
APOB	107730	Hipercolesterolemia, Tipo B; Hipobetalipoproteinemia	AD, AR
APOC2	608083	Deficiencia de apolipoproteína C-II	AR
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; Angiopatia amiloide cerebral, relacionada con la aplicación	AD
APTX	606350	Ataxia, de inicio temprano, con apraxia oculomotora e hipoalbuminemia	AR
ARG1	608313	Argininemia	AR
ARSA	607574	leucodistrofia metacromática	AR
ARSB	611542	mucopolisacaridosis tipo VI	AR
ASAH1	613468	Atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva; Lipogranulomatosis de Farber	AR

ASL	608310	aciduria argininosuccínico	AR
ASPA	608034	enfermedad de Canavan	AR
ASS1	603470	citrulinemia	AR
ATM	607585	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; ataxia-telangiectasia	AD, AR
ATP13A2	610513	síndrome de Kufor-Rakeb; paraplejía espástica tipo 78	AR
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
ATPAF2	608918	Deficiencia del complejo mitocondrial V (ATP sintasa), nuclear tipo 1	AR
AUH	600529	Aciduria 3-metilglutacónica, tipo I	AR
B3GALNT2	610194	distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A11	AR
B4GALT1	137060	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2d	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
BCS1L	603647	Deficiencia del complejo mitocondrial III, tipo nuclear 1; síndrome de Leigh; síndrome de Bjornstad; Síndrome de GRACILE	AR, M
BEST1	607854	distrofia macular viteliforme-2; vitreorretinocoroidopatía; Bestrofinopatía, autosómica recesiva; Retinosis pigmentaria 50	AD
BLK	191305	MODY tipo 11	AD
BOLA3	613183	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 2	AR
BRAT1	614506	Rigidez y síndrome convulsivo multifocal, letal neonatal; trastorno del neurodesarrollo con atrofia cerebelosa y con o sin convulsiones	AR
BSCL2	606158	Lipodistrofia congénita generalizada, tipo 2; paraplejía espástica 17; Neuropatía motora hereditaria distal, tipo V; Encefalopatía, progresiva, con o sin lipodistrofia	AD, AR
BTD	609019	deficiencia de biotinidasa	AR
C12orf65	613541	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 7	AR
C19orf12	614297	neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 4; paraplejía espástica 43	AD, AR
CA5A	114761	Hiperamonemia por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	AR
CASP10	601762	Síndrome linfoproliferativo autoinmune, tipo II; Linfoma no Hodgkin; Cáncer gástrico	AD
CASP8	601763	cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Carcinoma hepatocelular; Cáncer de pulmón	AD, AR
CAV1	601047		AD, AR
CAVIN1	603198	Lipodistrofia congénita generalizada tipo 4	AR
CBLIF	609342	Deficiencia de factor intrínseco	AR

CBS	613381	homocistinuria con o sin respuesta a piridoxina	AR
CD320	606475	Aciduria metilmalónica por defecto del receptor de transcobalamina	
CEL	114840	MODY tipo 8	AD
CERS1	606919	Epilepsia mioclónica progresiva-8	AR
CIDEC	612120	Lipodistrofia parcial familiar tipo 5	AR
CISD2	611507	síndrome de wolframio 2	AR
CLCN2	600570	Epilepsia Idiopática Generalizada, Susceptibilidad A, 11; Leucoencefalopatía con ataxia	AD, AR
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
CLPB	616254	Aciduria 3-metilglutacónica tipo VII con cataratas, afectación neurológica y neutropenia	AR
CLPP	601119	Síndrome de Perrault 3	AR
COA8	616003	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
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 Ili	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
COL2A1	120140	Displasia epifisaria, múltiple, con miopía y sordera; enfermedad de Legg-Calve-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
COQ2	609825	Atrofia multisistémica, susceptibilidad a; Deficiencia de coenzima Q10, primaria, 1	AD, 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	AR, M
COX15	603646	síndrome de Leigh; Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa 2	AR, M
COX20	614698	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
COX6B1	124089	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
CP	117700	aceruloplasminemia	AR
CPOX	612732	Coproporphyrin, hereditary	AD, 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
CSF1R	164770	leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y glía pigmentada	AD, AR
CTC1	613129	Microangiopatía cerebroretiniana con calcificaciones y quistes	AR
CTH	607657	cistationinuria	AR
CTLA4	123890	lupus eritematoso sistémico; Síndrome linfoproliferativo autoinmune, tipo V	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 ceroides neuronal tipo 10	AR
CTSF	603539	lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 13	AR
CTSK	601105	picnodisostosis	AR
CUBN	602997	anemia megaloblástica 1	AR
CYP11B1	610613	aldosteronismo remediable con glucocorticoides; Hiperplasia suprarrenal, congénita, debida a deficiencia de esteroide 11-beta-hidroxilasa	AD, AR
CYP17A1	609300	hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	AR
CYP19A1	107910	síndrome de exceso de aromatasa; Deficiencia de aromatasa	AD
CYP21A2	613815	Hiperplasia suprarrenal congénita tipo 1	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
DDC	107930	Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa	AR
DDOST	602202	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo I	AR

DGUOK	601465	<i>síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 3</i>	AR
DHCR7	602858	<i>Síndrome de Smith-Lemli-Opitz</i>	AR
DHDDS	608172	<i>retinitis pigmentosa tipo 59; Retraso en el desarrollo y convulsiones con o sin anomalías en el movimiento</i>	AD, AR
DIABLO	605219	<i>Sordera, autosómica dominante 64</i>	AD
DKC1	300126	<i>Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X</i>	XLR
DLAT	608770	<i>Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E2</i>	AR
DLD	238331	<i>deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa</i>	AR
DNAJC5	611203	<i>lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 4, tipo Parry</i>	AD
DNM1L	603850	<i>Encefalopatía, letal, debida a fisión peroxisomal mitocondrial defectuosa</i>	AD, AR
DOLK	610746	<i>trastorno congénito de la glicosilación tipo 1m</i>	AR
DPM1	603503	<i>Trastorno congénito de la glicosilación, tipo le</i>	AR
DPM2	603564	<i>Trastorno congénito de la glicosilación, tipo lu</i>	AR
DPM3	605951	<i>trastorno congénito de la glicosilación, tipo lo</i>	AR
DPYD	612779	<i>Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa</i>	AR
DYM	607461	<i>Enfermedad de Dyggve-Melchior-Clausen</i>	AR
EARS2	612799	<i>Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 12</i>	AR
ECHS1	602292	<i>deficiencia mitocondrial de enoil-CoA hidratasa 1 de cadena corta</i>	AR
EIF2AK3	604032	<i>Síndrome de Wolcott-Rallison</i>	AR
EIF2B1	606686	<i>leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca</i>	AR
EIF2B2	606454	<i>leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca</i>	AR
EIF2B3	606273	<i>leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca</i>	AR
EIF2B4	606687	<i>leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca</i>	AR
EIF2B5	603945	<i>leucoencefalia con desaparición de la sustancia blanca</i>	AR
ENO3	131370	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XIII</i>	AR
ENPP1	173335	<i>diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Calcificación arterial, generalizada, de la infancia, 1; OBESIDAD; Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 2; enfermedad de Cole</i>	AD, AR
EPB42	177070	<i>Esferocitosis, tipo 5</i>	
EPHX2	132811	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
EPM2A	607566	<i>Epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora); Epilepsia mioclónica progresiva 2B (Lafora)</i>	AR
ERCC6	609413	<i>síndrome de Cockayne, tipo B; Cáncer de pulmón; Síndrome cerebro-oculofacioesquelético 1</i>	AD, AR
ETFA	608053	<i>deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa</i>	AR
ETFB	130410	<i>deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa</i>	AR
ETFDH	231675	<i>deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa</i>	AR
ETHE1	608451	<i>encefalopatía etilmalónica</i>	AR
F2	176930	<i>trombofilia debida a defecto de trombina; susceptibilidad al accidente cerebrovascular isquémico; deficiencia congénita de protrombina; susceptibilidad a la pérdida recurrente del embarazo tipo 2</i>	AD, AR
F5	612309	<i>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</i>	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
FARS2	611592	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 14; paraplejía espástica tipo 77	AR
FAS	134637	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	AD
FASLG	134638	Cáncer de pulmón; Síndrome linfoproliferativo autoinmune	AD
FASTKD2	612322		AR
FBN1	134797	Síndrome de Marfan; síndrome de la piel rígida; síndrome de Weill-Marchesani 2; displasia gelefísica 2; Síndrome de lipodistrofia de Marfan	AD
FBP1	611570	Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa	AR
FBXL4	605654	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 13	AR
FECH	612386	Protoporfiria, eritropoyética, autosómica recesiva	AR
FGF23	605380	Raquitismo hipofosfatémico, autosómico dominante	AD, AR
FH	136850	Leiomiomatosis y cáncer de células renales; Deficiencia de fumarasa	AD, AR
FHL1	300163	Miopatía escapuloperonea, dominante ligada al cromosoma X; Miopatía, ligada al cromosoma X, con atrofia muscular postural; distrofia muscular de Emery-Dreifuss 6; miopatía, cuerpo reductor, ligada al cromosoma X, inicio temprano, grave; Miopatía, cuerpo reductor, ligada al cromosoma X, inicio en la infancia	XL, XLD, XLR
FOLR1	136430	deficiencia de transporte de folato cerebral	AR
FOXP3	300292	Inmunodregulación, poliendocrinopatía y enteropatía ligada al cromosoma X	XLR
FOXRED1	613622		AR
FTL	134790	hiperferritinemia con o sin catarata; neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 3	AD, AR
FUCA1	612280	fucosidosis	AR
G6PC	613742	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo IA	AR
G6PD	305900	deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa; resistencia a la malaria	XLD
GAA	606800	enfermedad de la bomba	AR
GALC	606890	enfermedad del cangrejo	AR
GALE	606953	Deficiencia de galactosa epimerasa	AR
GALK1	604313	deficiencia de galactoquinasa	AR
GALNS	612222	mucopolysaccharidosis type IVA	AR
GALT	606999	galactosemia	AR
GAMT	601240	deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	AR
GAN	605379	neuropatía axonal gigante	AR
GATA6	601656	Tetralogía de Fallot; malformaciones cardíacas conotruncales; Agenesia pancreática y defectos cardíacos congénitos; comunicación auriculoventricular 5; Comunicación interauricular 9	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
GBE1	607839	enfermedad de almacenamiento tipo 4; Enfermedad de cuerpos de poliglucosano, forma adulta	AR
GCDH	608801	academia glutárica tipo I	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
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
GHR	600946	hipercolesterolemia familiar; síndrome de Laron; Mayor capacidad de respuesta a la hormona del crecimiento.	AD, AR
GJA1	121014	Displasia oculodentodigital	AD, AR
GJB1	304040	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	XLD
GJC2	608803	leucodistrofia hipomielinizante, 2; paraplejía espástica 44	AD, AR
GK	300474	Deficiencia de glicerol quinasa	XLR
GLA	300644	enfermedad de Fabry; Enfermedad de Fabry, variante cardíaca atípica	XL
GLB1	611458	GM1-gangliosidosis; GM1-gangliosidosis tipo II; GM1-gangliosidosis tipo III; mucopolisacaridosis tipo IVB	AR
GLDC	238300	encefalopatía por glicina	AR
GLIS3	610192	Diabetes mellitus, neonatal, con hipotiroidismo congénito	AR
GLRX5	609588	Anemia, sideroblástica, 3, refractaria a piridoxina	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
GNE	603824	sialuria; Miopatía de Nonaka	AD, AR
GNMT	606628		AR
GNPAT	602744	condrodisplasia punctata rizomélica tipo 2	AR
GNPTAB	607840	mucopolisacaridosis II alfa/beta; mucopolisacaridosis III alfa/beta	AR
GNPTG	607838	mucopolisacaridosis III gamma	AR
GNS	607664	mucopolisacaridosis tipo IIID	AR
GOSR2	604027	Epilepsia, mioclónica progresiva 6	AR
GPC3	300037	tumor de Wilms, tipo 1; Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, tipo 1	XLR
GRN	138945	degeneración lobular frontotemporal con inclusiones positivas para ubiquitina; lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 11	AD, AR
GTPBP3	608536	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 23	AR

GUSB	611499	<i>mucopolisacaridosis tipo VII</i>	AR
GYG1	603942	<i>enfermedad por almacenamiento de glucógeno XV; Miopatía por cuerpos de poliglucosano 2</i>	AR
GYS1	138570	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, músculo</i>	AR
GYS2	138571	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 0, hígado</i>	AR
HADH	601609	<i>deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa; hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 4</i>	AR
HADHA	600890	<i>deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial; deficiencia de 3-hidroxi-CoA deshidrogenasa de cadena larga</i>	AR
HADHB	143450	<i>deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial</i>	AR
HAMP	606464	<i>Hemocromatosis, tipo 2B</i>	AR
HCFC1	300019	<i>retraso mental 3</i>	XLR
HEPACAM	611642	<i>leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 2A; Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 2B, remitente, con o sin retraso mental</i>	AD, AR
HEXA	606869	<i>Enfermedad de Tay-Sachs/ GM2-gangliosidosis</i>	AR
HEXB	606873	<i>Enfermedad de Sandhoff</i>	AR
HFE	613609	<i>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</i>	AD, AR
HGD	607474	<i>alcaptonuria</i>	AR
HGSNAT	610453	<i>mucopolisacaridosis tipo IIIC; retinosis pigmentaria tipo 73</i>	AR
HIBCH	610690	<i>Deficiencia de 3-hidroxiisobutil-CoA hidrolasa</i>	AR
HJV	608374	<i>hemocromatosis tipo 2A</i>	AR
HLCS	609018	<i>Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa</i>	AR
HMBS	609806	<i>porfiria intermitente aguda</i>	AD
HMGCL	613898	<i>Deficiencia de HMG-CoA liasa</i>	AR
HMGCS2	600234	<i>Deficiencia de HMG-CoA sintasa-2</i>	AR
HNF1A	142410	<i>diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Carcinoma renal, cromóforo, somático; Diabetes mellitus insulino dependiente-1; MODY tipo 3</i>	AD, AR
HNF1B	189907	<i>diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; MODY tipo 5; Carcinoma renal, cromóforo, somático</i>	AD
HNF4A	600281	<i>MODY tipo 1; diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Síndrome renal tubular de Fanconi 4, con diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes</i>	AD
HPD	609695	<i>Tirosinemia, tipo III</i>	AD, AR
HPRT1	308000	<i>síndrome de Lesch-Nyhan; Síndrome de Kelley-Seegmiller</i>	XLR
HRAS	190020	<i>Cáncer de vejiga; síndrome de nevus melanocítico, congénito, somático; nevo epidérmico; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma De Tiroides Folicular; síndrome de Costello</i>	AD
HSD17B10	300256	<i>HSD10 enfermedad mitocondrial</i>	XLD
HSD17B4	601860	<i>síndrome de Perrault tipo 1; Deficiencia de proteína D-bifuncional</i>	AR

HSD3B2	613890	Deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 2	AR
HSPD1	118190	paraplejía espástica 13; leucodistrofia hipomielinizante-4	AD, 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
HYAL1	607071	Mucopolisacaridosis tipo IX	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
IDS	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
INS	176730	Diabetes Mellitus, Insulino-Dependiente, 2; MODY tipo 10	AD, AR
INSR	147670	síndrome de Donohue; síndrome de Rabson-Mendenhall; hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, 5; Diabetes mellitus, resistente a la insulina, con acantosis nigricans	AD, AR
ISCA2	615317	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples tipo 4	AR
ITK	186973	Síndrome linfoproliferativo 1	AR
IVD	607036	acidemia isovalérica	AR
JAG1	601920	síndrome de Alagille; Tetralogía de Fallot	AD
JAM3	606871	Destrucción hemorrágica del cerebro, calcificación subependimaria y cataratas	AR
KCNC1	176258	Epilepsia mioclónica progresiva 7	AD
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
KCNT1	608167	encefalopatía epiléptica infantil temprana 14; epilepsia nocturna del lóbulo frontal 5	AD
KCTD7	611725	epilepsia mioclónica progresiva tipo 3 con o sin inclusiones intracelulares	AR
KIF5A	602821	paraplejía espástica 10; Mioclono intratable neonatal	AD
KLF11	603301	MODY tipo 7	
KRAS	190070	malformaciones arteriovenosas del cerebro; Cáncer de vejiga; cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Cáncer de pulmón; Cáncer de páncreas; leucemia mieloide aguda; síndrome de Noonan 3; Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV; Síndrome cardiofaciocutáneo 2	AD
L2HGDH	609584	Aciduria L-2-hidroxiglutarica	AR

LAMA2	156225	<i>distrofia muscular congénita tipo 1A; distrofia muscular de cinturas tipo 23</i>	AR
LAMB1	150240	<i>lisencefalia 5</i>	AR
LAMP2	309060	<i>enfermedad de danon</i>	XLD
LARGE1	603590	<i>distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con retraso mental tipo B6; distrofia muscular congénita-distroglicanopatía con anomalías cerebrales y oculares tipo A6</i>	AR
LDB3	605906	<i>miocardiopatía dilatada-1C; Miopatía miofibrilar, 4</i>	AD
LDHA	150000	<i>Enfermedad por almacenamiento de glucógeno XI</i>	AR
LDLR	606945	<i>hipercolesterolemia familiar</i>	AD
LDLRAP1	605747	<i>Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva</i>	AR
LIAS	607031	<i>Deficiencia de piruvato deshidrogenasa ácido lipoico sintetasa</i>	AR
LIPA	613497	<i>Enfermedad de Wolman/enfermedad de almacenamiento de éster de coleserilo</i>	AR
LIPE	151750	<i>Lipodistrofia parcial familiar tipo 6</i>	AR
LIPT1	610284	<i>Deficiencia de lipoiltransferasa 1</i>	AR
LMBRD1	612625	<i>Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cb1F</i>	AR
LMNA	150330	<i>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 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</i>	AD, AR
LMNB1	150340	<i>Leucodistrofia, del adulto, autosómica dominante</i>	AD
LPIN1	605518	<i>Mioglobinuria aguda recurrente autosómica recesiva</i>	AR
LPL	609708	<i>hiperlipidemia familiar combinada; deficiencia de lipoproteína lipasa</i>	AD, AR
LRPPRC	607544	<i>Síndrome de Leigh, tipo franco-canadiense</i>	AR
LYRM7	615831	<i>Deficiencia del complejo mitocondrial III tipo nuclear 8</i>	AR
LYST	606897	<i>Síndrome de Chediak-Higashi</i>	AR
MAGT1	300715	<i>Inmunodeficiencia, ligada al cromosoma X, con defecto de magnesio, infección por el virus de Epstein-Barr y neoplasia</i>	XLR
MAN1B1	604346	<i>RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 15</i>	AR
MAN2B1	609458	<i>alfa-manosidosis</i>	AR
MANBA	609489	<i>Manosidosis Beta A Lisosomal</i>	AR
MARS2	609728		AR
MCCC1	609010	<i>Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1</i>	AR
MCCC2	609014	<i>Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2</i>	AR
MCEE	608419	<i>Deficiencia de metilmalonil-coa epimerasa</i>	AR
MCOLN1	605248	<i>Mucopolidosis tipo IV</i>	AR
MFSD8	611124	<i>lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 7; distrofia macular con compromiso del cono central</i>	AR
MGAT2	602616	<i>Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIa</i>	AR
MGME1	615076	<i>síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 11</i>	AR
MLC1	605908	<i>leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 1</i>	AR
MLPH	606526	<i>Síndrome de Griscelli, tipo 3</i>	AR
MLYCD	606761	<i>Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa</i>	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
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
MPI	154550	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	AR
MPV17	137960	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial tipo 6	AR
MRPL44	611849	deficiencia combinada de fosforilación oxidativa tipo 16	AR
MRPS22	605810	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 5	AR
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
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
MYO5A	160777	Síndrome de Griscelli, tipo 1	AR
MYOT	604103	miopatía, cuerpo esferoide; miopatía miofibrilar, 3; distrofia muscular de cinturas tipo 1A	AD
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
NARS2	612803	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 24	AR
NBAS	608025	Baja estatura, atrofia del nervio óptico y anomalía de Pelger-Huet; Síndrome de insuficiencia hepática infantil tipo 2	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
NDUFAF4	611776		AR
NDUFAF5	612360		AR
NDUFAF6	612392		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
NEU1	608272	deficiencia de neuraminidasa	AR
NEUROD1	601724	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; MODY tipo 6	AD
NEUROG3	604882	Diarrea 4, malabsortiva, congénita	AR
NFU1	608100	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 1	AR
NGLY1	610661	Trastorno congénito de la desglicosilación	AR
NHLRC1	608072	Epilepsia mioclónica progresiva 2A (Lafora); Epilepsia mioclónica progresiva 2B (Lafora)	AR
NOTCH3	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
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
NUBPL	613621		AR
OAT	613349	Atrofia girada de coroides y retina con o sin ornitinemia	AR
OCLN	602876	Calcificación en banda con giro simplificado y polimicrogria	AR
OCRL	300535	enfermedad de las abolladuras tipo 2; Síndrome oculocerebrorenal de Lowe	XLR
OTC	300461	deficiencia de ornitina transcarbamilasa	XLR
OXCT1	601424	Deficiencia de succinil CoA:3-oxoácido CoA transferasa	AR
PAH	612349	fenilcetonuria	AR
PANK2	606157	neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro tipo 1; síndrome HARP	AR
PAX4	167413	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Diabetes de inicio en la madurez de los jóvenes, tipo IX	AD, AR
PC	608786	deficiencia de piruvato carboxilasa	AR
PCCA	232000	acidemia propiónica	AR
PCCB	232050	acidemia propiónica	AR
PCK1	614168	Fosfoenolpiruvato carboxiquinasa-1, citosólica, deficiencia	AR
PCSK9	607786	hipercolesterolemia-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
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
PDX1	600733	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Agenesia Pancreática Congénita; MODY tipo 4	AD, AR

PEPD	613230	Deficiencia de prolidasa	AR
PET100	614770	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
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); Condrodiasplasia punctata rizomérica, 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	condrodiasplasia punctata rizomérica tipo 1; trastorno de la biogénesis de peroxisomas tipo 9B (Zellweger)	AR
PFKM	610681	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 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 1t	AR
PHKA1	311870	Glucogenosis muscular	XLR
PHKA2	300798	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo IX	XLR
PHKB	172490	enfermedad por almacenamiento de glucógeno IXb; Deficiencia de fosforilasa quinasa de hígado y músculo	AR
PHKG2	172471	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno IXc	AR
PHYH	602026	Enfermedad de Refsum	AR
PIK3R1	171833	síndrome CORTO; Inmunodeficiencia 36	AD, AR
PKLR	609712	deficiencia de piruvato quinasa	AD, AR
PLA2G6	603604	distrofia neuroaxonal infantil; neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro 2B; enfermedad de parkinson 14	AR
PLCG2	600220	Síndrome autoinflamatorio familiar por frío 3	AD
PLIN1	170290	Lipodistrofia parcial familiar tipo 4	AD

PLP1	300401	enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher; paraplejía espástica 2	XLR
PMM2	601785	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	AR
PNPO	603287	Deficiencia de piridoxamina 5'-fosfato oxidasa	AR
PNPT1	610316	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 13; Sordera, autosómica recesiva 70	AR
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
POLR3A	614258	leucodistrofia hipomielinizante-7	AR
POLR3B	614366	leucodistrofia hipomielinizante-8	AR
POR	124015	síndrome de Antley-Bixler con anomalías genitales y esteroidogénesis desordenada; Esteroidogénesis desordenada debido a deficiencia de citocromo P450 oxidorreductasa	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
PPT1	600722	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 1	AR
PRF1	170280	linfocitosis hemofagocítica familiar 2; Linfoma no Hodgkin; Anemia aplásica	AR
PRICKLE1	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
PRKCD	176977	Síndrome linfoproliferativo autoinmune, tipo III	AR
PRODH	606810	Hiperprolinemia, tipo I; susceptibilidad a la esquizofrenia, 4	AD, AR
PSAP	176801	leucodistrofia metacromática por deficiencia de SAP-b; enfermedad de Gaucher atípica; Deficiencia combinada de SAP; enfermedad de Krabbe atípica	AR
PSEN1	104311	Elige la enfermedad; demencia frontotemporal; enfermedad de Alzheimer familiar de inicio temprano-3; miocardiopatía dilatada-1U; Acné inverso, familiar, 3	AD
PTF1A	607194	Agnesia pancreática 2	AR
PTS	612719	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, A	AR
PYCR2	616406	leucodistrofia hipomielinizante-10	AR
PYGL	613741	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 6	AR
PYGM	608455	enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 5	AR
QDPR	612676	Hiperfenilalaninemia, deficiencia de BH4, C	AR
RAB27A	603868	Síndrome de Griscelli, tipo 2	AR
RAI1	607642	Síndrome de Smith-Magenis	AD
RARS1	107820	leucodistrofia hipomielinizante-9	AR
RARS2	611524	hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	AR
RBCK1	610924	Miopatía por cuerpos de poliglucosano 1 con o sin inmunodeficiencia	AR
RFT1	611908	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1n	AR
RFX6	612659	Síndrome de Mitchell-Riley	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
RPIA	180430		AR
RRM2B	604712	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 8A; oftalmoplejía externa progresiva con deleciones del ADN mitocondrial 5	AD, AR
SAMHD1	606754	síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 5; Lupus de sabañones tipo 2	AD, AR
SCARB2	602257	Epilepsia, mioclónica progresiva 4, con o sin insuficiencia renal	AR
SCO1	603644	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
SCO2	604272	Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa 1; miopía 6	AD, 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
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
SGSH	605270	mucopolisacaridosis tipo IIIA	AR
SLC16A1	600682	Deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	AD, AR
SLC16A2	300095	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	XL
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
SLC22A5	603377	deficiencia sistémica primaria de carnitina	AR
SLC25A1	190315	Aciduria combinada D-2- y L-2-hidroxiglutárica	AR
SLC25A12	603667	Encefalopatía epiléptica infantil temprana, 39	AR
SLC25A13	603859	citrulinemia, tipo I, de inicio en adultos; Citrulinemia, tipo II, de inicio neonatal	AR
SLC25A15	603861	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinemia	AR
SLC25A20	613698	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	AR
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
SLC2A1	138140	Distonía-9; síndrome de deficiencia de GLUT1; distonía 18; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad α , 12	AD, AR
SLC2A2	138160	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Síndrome de Fanconi-Bickel	AD, AR
SLC35A1	605634	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo II f	AR
SLC35A2	314375	trastorno congénito de la glicosilación tipo 2m	XLD

SLC35C1	605881	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIc	AR
SLC3A1	104614	cistinuria	AD, AR
SLC40A1	604653	Hemocromatosis, tipo 4	AD
SLC4A1	109270	Acidosis tubular renal distal autosómica dominante; resistencia a la malaria; Acidosis tubular renal, distal, con anemia hemolítica; Esferocitosis, tipo 4	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
SLC7A9	604144	cistinuria	AD, AR
SLCO1B1	604843	Hiperbilirrubinemia, tipo Rotor, digénica	DiR
SLCO1B3	605495	Hiperbilirrubinemia, tipo Rotor, digénica	DiR
SMPD1	607608	enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B	AR
SNTA1	601017	síndrome de QT largo 12	AD
SOX10	602229	síndrome PCWH; síndrome de Waardenburg tipo 2E; Síndrome de Waardenburg, tipo 4C	AD
SPART	607111	paraplejía espástica 20	AR
SPG11	610844	Esclerosis lateral amiotrófica 5, juvenil; paraplejía espástica tipo 11; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, axonal, tipo 2X	AR
SPG7	602783	paraplejía espástica 7	AD, AR
SPTA1	182860	eliptocitosis tipo 2; piropoiquilocitosis; Esferocitosis, tipo 3	AD, AR
SPTB	182870	esferocitosis, tipo 2; Eliptocitosis 3	AD
SRD5A3	611715	trastorno congénito de glicosilación tipo 1q; síndrome de Kahrizi	AR
SSR4	300090	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1y	XLR
STAT1	600555	Inmunodeficiencia autosómica recesiva 31B, infecciones micobacterianas y virales; Inmunodeficiencia 31C, autosómica dominante	AD, AR
STT3A	601134	trastorno congénito de la glicosilación tipo 1w	AR
STT3B	608605	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ix	AR
STX11	605014	Linfocitosis hemofagocítica, familiar, 4	AR
STXBP2	601717	Linfocitosis hemofagocítica, familiar, 5	
SUCLA2	603921	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 5	AR
SUCLG1	611224	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 9	AR
SUGCT	609187		AR
SUMF1	607939	deficiencia múltiple de sulfatasa	AR
SUOX	606887	Deficiencia de sulfito oxidasa	AR
SURF1	185620	síndrome de Leigh	AR, M
SYNE1	608441	ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva 8; Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 4	AD, AR
TACO1	612958	Deficiencia del complejo mitocondrial IV	AR, M
TAT	613018	Tirosinemia tipo II	AR
TAZ	300394	síndrome de Barth	XLR
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
TCF4	602272	Síndrome de Pitt-Hopkins	AD

TCN2	613441	Deficiencia de transcobalamina II	AR
TFR2	604720	hemocromatosis tipo 3	AR
TGFB1	190180	enfermedad de Camurati-Engelmann; fibrosis quística	AD, AR
TINF2	604319	síndrome de Revesz; Disqueratosis congénita, autosómica dominante 3	AD
TK2	188250	síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial 2	AR
TMEM165	614726	Trastorno congénito de la glicosilación, tipo IIk	AR
TMEM70	612418	Deficiencia del complejo V mitocondrial (ATP sintasa), tipo nuclear 2	AR
TPK1	606370	Síndrome de disfunción del metabolismo de la tiamina 5 (tipo encefalopatía episódica)	AR
TPP1	607998	lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 2; Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7	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
TRPV4	605427	braquiolmia tipo 3; displasia metatrópica; displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski; Neuropatía motora y sensitiva hereditaria, tipo IIc	AD
TSMF	604723	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 3	AR
TTC19	613814	deficiencia del complejo nuclear mitocondrial III tipo 2	AR
TUBB4A	602662	distonía 4; leucodistrofia hipomielinizante-6	AD
TUFM	602389	Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa 4	AR
TUSC3	601385	RETRASO MENTAL AUTOSÓMICO RECESIVO 7	AR
TWINK	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
TYROBP	604142	osteodisplasia lipomembranosa poliquística con leucoencefalopatía esclerosante tipo 1	AR
UCP2	601693		
UGT1A1	191740	síndrome de Gilbert; síndrome de Crigler-Najjar tipo I; hiperbilirrubinemia neonatal transitoria familiar; nivel sérico de Bilirrubina, QTL1; Síndrome de Crigler-Najjar tipo II	AR
UMPS	613891	Aciduria orótica	AR