

ReproNIM®

ReproNIM® es el estudio de portadores (o test de riesgo genético) de NIMGenetics, que analiza genes asociados a enfermedades con un patrón de herencia autosómica recesivo y ligadas al cromosoma X mediante la combinación de secuenciación masiva y otras técnicas de diagnóstico molecular.

El empleo de la secuenciación masiva permite estudiar toda la secuencia codificante del gen, así como sus regiones de *splicing*, definiendo tasas de cobertura en los paneles en torno al 99%, lo que aumenta su eficacia diagnóstica.

Los genes estudiados se asocian a un conjunto de enfermedades que han sido seleccionadas en base a su relevancia clínica, incidencia y recomendaciones de las sociedades científicas.

NIMGenetics pone a disposición los siguientes abordajes:

ReproNIM® Focus-LX

ReproNIM® Focus-LX es el abordaje dirigido al estudio de un total de 38 enfermedades de herencia recesiva y/o ligadas al cromosoma X, seleccionadas por su gravedad, mayor frecuencia de portadores en la población general y aparición temprana.

Del total de genes analizados, los asociados a enfermedades de carácter recesivo presentan una prevalencia de portadores mayor de 1/100. La inclusión de 23 genes localizados en el cromosoma X, hacen que este panel aumente la seguridad respecto al panel mínimo de 7 genes, que la Sociedad Española de Fertilidad (SEF) recomienda realizar a los donantes de gametos.

Tipo de muestra: 3-5 mL de sangre en EDTA.
 Documentos a adjuntar con la muestra: Consentimiento informado y formulario de solicitud.
 Plazo de respuesta: 20 días laborables desde la recepción de la muestra.
 Referencia: REP1004

Enfermedad Autosómica Recesiva	Gen	Cobertura (%)	Prevalencia portadores ^a
Déficit de acetil CoA deshidrogenasa (cadena media)	<i>ACADM</i>	99	1:62
Enfermedad de Canavan	<i>ASPA</i>	99	1:71
Fibrosis quística	<i>CFTR</i>	99	1:28
Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)	<i>IKBKAP</i>	99	1:76
Fiebre mediterránea familiar	<i>MEFV</i>	92.1	1:64
Enfermedad de Gaucher	<i>GBA</i>	99	1:76
DFNB1 Sordera congénita no sindrómica	<i>GJB2</i>	99	1:42
Beta talasemia	<i>HBB</i>	99	1:69
Anemia falciforme	<i>HBB</i>	99	1:69
Tay Sachs	<i>HEXA</i>	99	1:90
Atrofia muscular espinal ^e	<i>SMN1</i>	NA	1:57
Síndrome Smith-Lemli-Opitz	<i>DHCR7</i>	99	1:68
Alfa talasemia ^e	<i>HBA1/HBA2</i>	90	1:50
Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)	<i>PAH</i>	99	1:75
Enfermedad de Pompe	<i>GAA</i>	91.5	1:82

Enfermedad Ligada al cromosoma X	Gen	Cobertura (%)	Prevalencia enfermedad
Adrenoleucodistrofia ligada al X	<i>ABCD1</i>	89	1/42000
Insensibilidad a los andrógenos	<i>AR</i>	84	1/20,000;1/50,000
Enfermedad de Menkes	<i>ATP7A</i>	>99	1/99,000

Coroideremia	<i>CHM</i>	98.3	1/50,000
Síndrome de Alport, ligado al X	<i>COL4A5</i>	98.5	1/50,000
Enfermedad granulomatosa crónica	<i>CYBB</i>	>99	1/130,000;1/1,000,000
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	<i>EDA</i>	99	1/5,000;1/10,000
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al X	<i>EMD</i>	96	1/99,000
Hemofilia A	<i>F8</i>	98.1	1/10,000
Hemofilia B	<i>F9</i>	99	1/10,000
Déficit de Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa	<i>G6PD</i>	90	1/200
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	<i>GJB1</i>	99	1/6,700
Enfermedad de Fabry	<i>GLA</i>	99	1/50,000;1/117,000
Mucopolisacaridosis tipo 2	<i>IDS</i>	89	1/99,000-1/170,000
Inmunodeficiencia combinada grave T-B+	<i>IL2RG</i>	99	1/50,000-1/99,000
Miopatía centronuclear ligada al X	<i>MTM1</i>	99	1/50,000
Síndrome de Lowe	<i>OCRL</i>	98.1	1/500,000
Déficit de ornitina transcarbamilasa	<i>OTC</i>	99	1/70,000
Síndrome de Leigh ligado al X	<i>PDHA1</i>	99	1/40,000
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 5	<i>PRPS1</i>	99	<1/1,000,000
Retinosquiasis ligada a X	<i>RS1</i>	99	1-9/99,000
Síndrome de Wiskott-Aldrich	<i>WAS</i>	93	1-10/1,000,000
Síndrome de X-Frágil ^b	<i>FMR1</i>	N.A.	1:170 (Portadores Premutación) ^d

^a Datos población pan-étnica. Lazarín *et al*, *Genetics in Medicine*, 2013.

^b Detección de la expansión CGG en la región 5'UTR mediante análisis de fragmento.

^c Detección de la delección del exón 7 mediante q-PCR.

^d Urbano *et al*, *Alteraciones genéticas en donantes de ovocitos*, 2014.

^e Detección de las delecciones/duplicaciones más comunes mediante MLPA.

ReproNIM[®] Carrier

ReproNIM[®] Carrier es el abordaje mediante el cual se analizan un total de 427 genes, lo que se traduce en un estudio que analiza > 4.000 variantes. Del total de genes analizados, 357 se encuentran asociados a enfermedades de carácter recesivo, y 70 están relacionados a enfermedades ligadas al cromosoma X.

Este estudio está dirigido a enfermedades de elevada gravedad y de aparición temprana, provocadas por variantes patogénicas en regiones codificantes del ADN y sitios de unión exón-intrón. Este estudio está especialmente indicado para establecer el riesgo genético en la pareja con la máxima información. Los genes incluidos en el panel se consideran accionables a diferentes niveles:

- **Preimplantacional:** Parejas en riesgo reproductivo podrían realizarse un Test Genético Preimplantacional para la detección de enfermedades monogénicas.
- **Prenatal y/o neonatal:** El estatus genético del feto puede ser conocido antes del nacimiento.

Dada la amplitud de ReproNIM[®] Carrier, este estudio permite hacer una evaluación de la compatibilidad genética con la mayoría de los estudios disponibles en el mercado a día de hoy. Asimismo, en los casos en los que así se requiera, ReproNIM[®] Carrier permite ampliar la información previa obtenida con otros estudios de portadores (en estos casos es necesario enviar el informe previo realizado para su evaluación).

Tipo de muestra: 3-5 mL de sangre en EDTA.

Documentos a adjuntar con la muestra: Consentimiento informado y formulario de solicitud.

Plazo de respuesta: 30 días laborables desde la recepción de la muestra.

Referencia: REP1001

Enfermedad	Gen	Refseq
Eritrodermia ictiosiforme congénita	<i>ABCA12</i>	NM_173076.3
Distrófia de varilla cónica 3	<i>ABCA4</i>	NM_000350.2
Colestasis intrahepática recurrente benigna 2	<i>ABCB11</i>	NM_003742.2
Hiperinsulinismo familiar relacionado con ABCC8	<i>ABCC8</i>	NM_000352.4
Adrenoleucodistrófia	<i>ABCD1*</i>	NM_000033.3
Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblJ	<i>ABCD4</i>	NM_005050.3
Deficiencia de Acyl-CoA deshidrogenasa, cadena media	<i>ACADM</i>	NM_000016.5
Deficiencia de Acyl-CoA deshidrogenasa, cadena corta	<i>ACADS</i>	NM_000017.3
2-Metilbutirilglicinuria	<i>ACADSB</i>	NM_001609.3
Deficiencia de VLCAD	<i>ACADVL</i>	NM_000018.3
Aciduria alfa metilacetoacética	<i>ACAT1</i>	NM_000019.3
Deficiencia de oxidasa peroxisomal acil-CoA	<i>ACOX1</i>	NM_004035.6
Acidemia malónica y metilmalónica combinada	<i>ACSF3</i>	NM_174917.4
Retraso mental, ligado a X 63	<i>ACSL4*</i>	NM_004458.2
Inmunodeficiencia severa combinada debido a deficiencia de ADA	<i>ADA</i>	NM_000022.3
Síndrome Ehlers-Danlos tipo VII, autosómica recesiva	<i>ADAMTS2</i>	NM_014244.4
Hipermetioninemia debido a deficiencia de adenosina quinasa	<i>ADK</i>	NM_001123.3
Retraso mental, ligado al X, tipo FRAXE	<i>AFF2*</i>	NM_002025.3
Aspartilglucosaminuria	<i>AGA</i>	NM_000027.3
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3a	<i>AGL</i>	NM_000642.2
Condrodisplasia rizomélica punctata tipo 3	<i>AGPS</i>	NM_003659.3
Hiperoxaluria primaria tipo 1	<i>AGXT</i>	NM_000030.2
Hipermetioninemia con deficiencia de s-adenosilhomocisteína hidrolasa	<i>AHCY</i>	NM_000687.3
Síndrome de Joubert 3	<i>AHI1</i>	NM_017651.4
Distrófia de varilla cónica, 604393 (Amaurosis Congénita de Leber, 4)	<i>AIPL1</i>	NM_014336.4
Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	<i>AIRE</i>	NM_000383.3
Síndrome de Ågren-Larsson	<i>ALDH3A2</i>	NM_000382.2
Hiperprolinemia tipo 2	<i>ALDH4A1</i>	NM_003748.3
Intolerancia a la fructosa	<i>ALDOB</i>	NM_000035.3
Trastorno congénito de la glucosilación	<i>ALG6</i>	NM_013339.3
Síndrome de Alstrom	<i>ALMS1</i>	NM_015120.4
Hipofosfatasa infantil, displasia esquelética	<i>ALPL</i>	NM_000478.5
Síndrome persistente del conducto de Muller	<i>AMH</i>	NM_000479.4
Síndrome persistente del conducto de Muller tipo 2	<i>AMHR2</i>	NM_020547.3
Encefalopatía por glicina	<i>AMT</i>	NM_000481.3
Retraso mental sindrómico ligado al cromosoma 5	<i>AP1S2*</i>	NM_003916.4
Insensibilidad a los andrógenos	<i>AR*</i>	NM_000044.3
Argininemia	<i>ARG1</i>	NM_000045.3
Síndrome de Joubert 8	<i>ARL13B</i>	NM_182896.2
Leucodistrofia metacromática	<i>ARSA</i>	NM_000487.5
Mucopolisacaridosis tipo VI (Maroteaux-Lamy)	<i>ARSB</i>	NM_000046.3
Condrodisplasia punctata, recesiva ligada al cromosoma X	<i>ARSE*</i>	NM_000047.2
Condrodisplasia punctata, recesiva ligada al cromosoma X	<i>ARSP*</i>	NM_004042.4
Encefalopatía epiléptica, infantil temprana, 1	<i>ARX*</i>	NM_139058.2
Aciduria argininosuccínica	<i>ASL</i>	NM_000048.3
Deficiencia de asparagina sintetasa	<i>ASNS</i>	NM_133436.3
Enfermedad de Canavan	<i>ASPA</i>	NM_000049.2
Citrulinemia	<i>ASS1</i>	NM_000050.4
Ataxia-telangiectasia	<i>ATM</i>	NM_000051.3
Acidosis tubular renal con sordera nerviosa progresiva	<i>ATP6V1B1</i>	NM_001692.3
Síndrome del cabello rizado de Menkes	<i>ATP7A*</i>	NM_000052.6
Enfermedad de Wilson	<i>ATP7B</i>	NM_000053.3
Alfa-talasemia / síndrome de retraso mental	<i>ATRX*</i>	NM_000489.4

Enfermedad	Gen	Refseq
Síndrome de Bardet-Biedl 1	<i>BBS1</i>	NM_024649.4
Síndrome de Bardet-Biedl 10	<i>BBS10</i>	NM_024685.3
Síndrome de Bardet-Biedl 12	<i>BBS12</i>	NM_152618.2
Síndrome de Bardet-Biedl 2	<i>BBS2</i>	NM_031885.3
Deficiencia de butirilcolina esterasa	<i>BCHE</i>	NM_000055.3
Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo 1a	<i>BCKDHA</i>	NM_000709.3
Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo 1b	<i>BCKDHB</i>	NM_183050.3
Síndrome de Bjornstad	<i>BCS1L</i>	NM_004328.4
Síndrome de Bloom	<i>BLM</i>	NM_000057.3
Anemia de Fanconi	<i>BRIP1</i>	NM_032043.2
Retraso mental ligado a X (XLMR) asociado con macrocefalia	<i>BRWD3*</i>	NM_153252.4
Síndrome de Bartter, tipo 4a	<i>BSND</i>	NM_057176.2
Deficiencia de biotinidasa	<i>BTD</i>	NM_000060.4
Distrofia muscular, cintura escapular, tipo 2a	<i>CAPN3</i>	NM_000070.2
Retraso mental y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa	<i>CASK*</i>	NM_003688.3
Taquicardia ventricular, polimórfica catecolaminérgica, 2	<i>CASQ2</i>	NM_001232.3
Homocistinuria, tipos B6 sensibles y no sensibles	<i>CBS</i>	NM_000071.2
Inmunodeficiencia, ligada a X, con hiper-IgM	<i>CD40LG*</i>	NM_000074.2
Sordera, autosómica recesiva 12	<i>CDH23</i>	NM_022124.5
Síndrome de Bardet-Biedl 14; Síndrome de Joubert 5; Síndrome de Meckel 4; Síndrome de Senior-Loken 6	<i>CEP290</i>	NM_025114.3
Retinosis pigmentaria 26	<i>CERKL</i>	NM_001030311.2
Fibrosis quística; ausencia bilateral congénita de conducto deferente	<i>CFTR</i>	NM_000492.3
Coroidemia	<i>CHM*</i>	NM_000390.3
Síndrome miasténico congénito	<i>CHRNE</i>	NM_000080.3
Síndrome letal de pterigium múltiple	<i>CHRNA3</i>	NM_005199.4
Distrofia corneal macular	<i>CHST6</i>	NM_021615.4
Síndrome de linfocito desnudo tipo 2	<i>CIITA</i>	NM_000246.3
Miotonia congénita, recesiva	<i>CLCN1</i>	NM_000083.2
Lipofuscinosis cerioidea, neuronal, 3	<i>CLN3</i>	NM_001042432.1
Lipofuscinosis cerioidea, neuronal, 5	<i>CLN5</i>	NM_006493.2
Lipofuscinosis cerioidea, neuronal, 6	<i>CLN6</i>	NM_017882.2
Lipofuscinosis cerioidea, neuronal, 8	<i>CLN8</i>	NM_018941.3
Síndrome de Usher, tipo 3a	<i>CLRN1</i>	NM_174878.2
Retinosis pigmentaria 49	<i>CNGA1</i>	NM_000087.3
Retinosis pigmentaria 45	<i>CNGB1</i>	NM_001297.4
Achromatopsia-3	<i>CNGB3</i>	NM_019098.4
Síndrome de Alport	<i>COL4A3</i>	NM_000091.4
Síndrome de Alport, autosómico recesivo	<i>COL4A4</i>	NM_000092.4
Síndrome de Alport, recesivo ligado al cromosoma X	<i>COL4A5*</i>	NM_000495.4
EBD inversa	<i>COL7A1</i>	NM_000094.3
Deficiencia de carbamoilfosfato sintetasa 1	<i>CPS1</i>	NM_001875.4
Deficiencia de CPT, hepática, tipo 1A	<i>CPT1A</i>	NM_001876.3
Deficiencia de CPT II, neonatal letal	<i>CPT2</i>	NM_000098.2
Amaurosis congénita de Leber 8	<i>CRB1</i>	NM_201253.2
Cistationinuria	<i>CTH</i>	NM_001902.5
Cistinosis, nefropática atípica	<i>CTNS</i>	NM_004937.2
Trastornos relacionados con CTSC	<i>CTSC</i>	NM_001814.5
Lipofuscinosis cerioidea, neuronal, 10	<i>CTSD</i>	NM_001909.4
Pyknodysostosis	<i>CTSK</i>	NM_000396.3
Retraso mental, ligado a X, sindrómico 15	<i>CUL4B*</i>	NM_003588.3
Enfermedad granulomatosa, crónica, autosómica recesiva, citocromo b negativo	<i>CYBA</i>	NM_000101.3
Enfermedad granulomatosa crónica, ligada al cromosoma X	<i>CYBB*</i>	NM_000397.3

Enfermedad	Gen	Refseq
Hiperplasia suprarrenal congénita, hiperaldosteronismo, familiar, tipo 1	<i>CYP11B1</i>	NM_000497.3
Deficiencia de corticosterona metiloxidasa tipo 2	<i>CYP11B2</i>	NM_000498.3
Hiperplasia suprarrenal, congénita, por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	<i>CYP17A1</i>	NM_000102.3
Deficiencia de aromatasas	<i>CYP19A1</i>	NM_031226.2
Glaucoma congénito	<i>CYP1B1</i>	NM_000104.3
Hiperplasia suprarrenal, congénita, por deficiencia de 21-hidroxilasa	<i>CYP21A2</i>	NM_000500.7
Xantomatosis cerebrotendinosa	<i>CYP27A1</i>	NM_000784.3
Enfermedad de orina de jarabe de arce, tipo 2	<i>DBT</i>	NM_001918.3
Reticulosis medular histiocítica	<i>DCLRE1C</i>	NM_001033855.2
Lisencefalia ligada al cromosoma X	<i>DCX*</i>	NM_178153.2
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	<i>DHCR7</i>	NM_001360.2
Retinosis pigmentaria 59	<i>DHDDS</i>	NM_024887.3
Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	<i>DLD</i>	NM_000108.4
Retraso mental, ligado a X 90	<i>DLG3*</i>	NM_021120.3
Distrofia muscular de Duchenne, distrofia muscular de Becker	<i>DMD*</i>	NM_004006.2
Discinesia ciliar primaria	<i>DNAH5</i>	NM_001369.2
Discinesia ciliar	<i>DNAI1</i>	NM_012144.3
Discinesia ciliar	<i>DNAI2</i>	NM_023036.4
Miastenia, cintura escapular, familiar, síndrome de Pena-Shokeir tipo 1	<i>DOK7</i>	NM_173660.4
Dishormonogénesis tiroidea 6	<i>DUOX2</i>	NM_014080.4
Dishormonogénesis tiroidea 5	<i>DUOXA2</i>	NM_207581.3
Distrofia muscular de la cintura escapular tipo 2b	<i>DYSF</i>	NM_003494.3
Displasia ectodérmica ligada a X hipohidrótica	<i>EDA*</i>	NM_001399.4
Displasia de Wolcott-Rallison	<i>EIF2AK3</i>	NM_004836.6
Leucoencefalopatía con sustancia blanca que desaparece	<i>EIF2B5</i>	NM_003907.2
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 1, ligada a X	<i>EMD*</i>	NM_000117.2
Síndrome cerebroesculofacioesquelético, síndrome de Cockayne, degeneración macular	<i>ERCC6</i>	NM_000124.3
Síndrome de Cockayne	<i>ERCC8</i>	NM_000082.3
Acidemia glutárica IIA	<i>ETFA</i>	NM_000126.3
Acidemia glutárica IIB	<i>ETFB</i>	NM_001985.2
Acidemia glutárica IIC	<i>ETFDH</i>	NM_004453.3
Encefalopatía etilmalónica	<i>ETHE1</i>	NM_014297.4
Displasia condroectodérmica	<i>EVC</i>	NM_153717.2
Síndrome de Ellis-van Creveld, síndrome de Meckel-Gruber	<i>EVC2</i>	NM_147127.4
Hipoplasia pontoneocerebelosa	<i>EXOSC3</i>	NM_016042.3
Retinosis pigmentaria 25	<i>EYS</i>	NM_001142800.1
Hemofilia A	<i>F8*</i>	NM_000132.3
Hemofilia B	<i>F9*</i>	NM_000133.3
Síndrome de Aarskog-Scott; Retraso mental, ligado a X 16	<i>FGD1*</i>	NM_004463.2
Deficiencia de fumarasa	<i>FH</i>	NM_000143.3
Distrofia muscular-distroglucanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares)	<i>FKRP</i>	NM_024301.4
Síndrome de Walker-Warburg	<i>FKTN</i>	NM_001079802.1
Síndrome X frágil	<i>FMR1*</i>	NM_002024.5
Deficiencia de glutamato formimino transferasa	<i>FTCD</i>	NM_006657.2
Retraso mental, ligado a X 9	<i>FTSJ1*</i>	NM_012280.3
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno 1a	<i>G6PC</i>	NM_000151.3
Favismo	<i>G6PD*</i>	NM_001042351.2
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II / Enfermedad de Pompe	<i>GAA</i>	NM_000152.4
Enfermedad del cangrejo	<i>GALC</i>	NM_000153.3
Deficiencia de galactosa epimerasa	<i>GALE</i>	NM_000403.3
Deficiencia de galactocinasa con cataratas	<i>GALK1</i>	NM_000154.1
Mucopolisacaroidosis tipo 4a	<i>GALNS</i>	NM_000512.4

Enfermedad	Gen	Refseq
Galactosemia	<i>GALT</i>	NM_000155.3
Síndrome de deficiencia cerebral de creatina	<i>GAMT</i>	NM_000156.5
Enfermedad de Gaucher, letal perinatal	<i>GBA</i>	NM_001005741.2
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4	<i>GBE1</i>	NM_000158.3
Glutaricaciduria, tipo 1	<i>GCDH</i>	NM_000159.3
Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo 4a	<i>GDAP1</i>	NM_018972.2
Hipoplasia fibular y braquidactilia compleja	<i>GDF5</i>	NM_000557.4
Retraso mental, ligado a X 41	<i>GDI1*</i>	NM_001493.2
Charcot-Marie-Tooth, ligada a X	<i>GJB1*</i>	NM_000166.5
Sordera, autosómica recesiva 1A; DFNB1A	<i>GJB2</i>	NM_004004.5
Sordera, digenica, GJB2 / GJB3	<i>GJB3</i>	NM_024009.2
Enfermedad de Fabry	<i>GLA*</i>	NM_000169.2
GM1-gangliosidosis; tipos 1, 2 y 3	<i>GLB1</i>	NM_000404.3
Encefalopatía por glicina	<i>GLDC</i>	NM_000170.2
Miopatía por cuerpos de inclusión tipo 2	<i>GNE</i>	NM_005476.7
Deficiencia de glicina N-metiltransferasa	<i>GNMT</i>	NM_018960.5
Mucopolipidosis 2 y 3, alfa / beta	<i>GNPTAB</i>	NM_024312.4
Mucopolipidosis, tipo 3 gamma	<i>GNPTG</i>	NM_032520.4
Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo 7 sin anosmia	<i>GNRHR</i>	NM_000406.2
Mucopolisacaridosis tipo 3D	<i>GNS</i>	NM_002076.3
Nistagmo 6, congénito, ligado a X	<i>GPR143*</i>	NM_000273.2
Hiperoxaluria primaria, tipo 2	<i>GRHPR</i>	NM_012203.1
Retraso mental, ligado a X 94	<i>GRIA3*</i>	NM_000828.4
Amaurosis congénita de Leber	<i>GUCY2D</i>	NM_000180.3
Mucopolisacaridosis tipo 7	<i>GUSB</i>	NM_000181.3
Deficiencia de LCHAD	<i>HADHA</i>	NM_000182.4
Deficiencia de proteína trifuncional	<i>HADHB</i>	NM_000183.2
Histidinemia	<i>HAL</i>	NM_002108.3
Neutropenia, congénita grave 3, autosómica recesiva	<i>HAX1</i>	NM_006118.3
Talasemias, alfa	<i>HBA1</i>	NM_000558.4
Talasemias, alfa	<i>HBA2</i>	NM_000517.4
Talasemia, beta	<i>HBB</i>	NM_000518.4
Tay-Sachs; GM2-gangliosidosis; varias formas	<i>HEXA</i>	NM_000520.5
Enfermedad de Sandhoff; formas infantiles, juveniles y adultas	<i>HEXB</i>	NM_000521.3
Hemocromatosis: tipo 2A; HFE2 relacionados	<i>HFE2</i>	NM_213653.3
Alcaptonuria	<i>HGD</i>	NM_000187.3
Mucopolisacaridosis tipo 3C (Sanfilippo C)	<i>HGSNAT</i>	NM_152419.2
Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	<i>HLCS</i>	NM_000411.6
Deficiencia de HMG-CoA liasa	<i>HMGCL</i>	NM_000191.2
Hiperoxaluria primaria, tipo 3	<i>HOGA1</i>	NM_138413.3
Síndrome 1 de Hermansky-Pudlak	<i>HPS1</i>	NM_000195.4
Síndrome 3 de Hermansky-Pudlak	<i>HPS3</i>	NM_032383.4
Síndrome 4 de Hermansky-Pudlak	<i>HPS4</i>	NM_022081.5
Deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa III	<i>HSD17B3</i>	NM_000197.1
Deficiencia enzimática peroxisomal bifuncional, síndrome de Perrault 1	<i>HSD17B4</i>	NM_000414.3
3 Deficiencia de beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	<i>HSD3B2</i>	NM_000198.3
Retraso mental sindrómico ligado a X, tipo Turner	<i>HUWE1*</i>	NM_031407.6
Síndrome de Hydroletharus 1	<i>HYLS1</i>	NM_145014.2
Retinitis pigmentosa 46	<i>IDH3B</i>	NM_006899.4
Mucopolisacaridosis tipo 2	<i>IDS*</i>	NM_000202.7
Mucopolisacaridosis tipo 1H	<i>IDUA</i>	NM_000203.4
Disautonomía familiar	<i>IKBKAP</i>	NM_003640.4
Retraso mental, ligado a X 21/34	<i>IL1RAPL1*</i>	NM_014271.3

Enfermedad	Gen	Refseq
Inmunodeficiencia combinada severa, ligada al cromosoma X	<i>IL2RG</i> *	NM_000206.2
Retraso mental, ligado a X 1/78	<i>IQSEC2</i> *	NM_001111125.2
Acidemia isovalérica	<i>IVD</i>	NM_002225.3
Dishormonogénesis tiroidea tipo 4	<i>IYD</i>	NM_203395.2
SCID, autosómico recesivo, tipo T negativo / B positivo	<i>JAK3</i>	NM_000215.3
Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar, tipo 2	<i>KCNJ11</i>	NM_000525.3
Retraso mental, ligado a X, sindrómico, tipo Claes-Jensen	<i>KDM5C</i> *	NM_004187.3
Síndrome de MASA / síndrome de CRASH	<i>L1CAM</i> *	NM_000425.4
Distrofia muscular congénita, relacionada con LAMA2	<i>LAMA2</i>	NM_000426.3
Epidermolisis ampollosa sindical, síndrome laringoocutáneo	<i>LAMA3</i>	NM_000227.4
Epidermolisis ampollosa de unión; tipo Herlitz, tipo no Herlitz	<i>LAMB3</i>	NM_000228.2
Epidermolisis ampollosa de unión, tipo Herlitz; tipo no Herlitz	<i>LAMC2</i>	NM_005562.2
Amaurosis congénita de Leber	<i>LCA5</i>	NM_181714.3
Hipercolesterolemia familiar	<i>LDLR</i>	NM_000527.4
Hipercolesterolemia familiar, autosómica recesiva	<i>LDLRAP1</i>	NM_015627.2
Agenesia de células de Leydig	<i>LHCGR</i>	NM_000233.3
Síndrome de Stuve-Wiedemann	<i>LIFR</i>	NM_002310.5
Enfermedad de Wolman (deficiencia de lipasa ácida lisosómica)	<i>LIPA</i>	NM_000235.3
Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cbIF	<i>LMBRD1</i>	NM_018368.3
Pérdida de audición no sindrómica, recesiva	<i>LOXHD1</i>	NM_144612.6
Hiperlipoproteinemia tipo 1	<i>LPL</i>	NM_000237.2
Síndrome de Leigh, tipo francocanadiense	<i>LRPPRC</i>	NM_133259.3
Síndrome de Chediak-Higashi	<i>LYST</i>	NM_000081.3
Mannosidosis alfa, tipos 1 y 2	<i>MAN2B1</i>	NM_000528.3
Deficiencia de metionina adenosiltransferasa, autosómica recesiva	<i>MAT1A</i>	NM_000429.2
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	<i>MCCC1</i>	NM_020166.4
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	<i>MCCC2</i>	NM_022132.4
Deficiencia de metilmalonil CoA epimerasa	<i>MCEE</i>	NM_032601.3
Mucopolidosis tipo 4	<i>MCOLN1</i>	NM_020533.2
Retraso mental, ligado a X, sindrómico 13	<i>MECP2</i> *	NM_004992.3
Microcefalia postnatal progresiva, con convulsiones y atrofia cerebral	<i>MED17</i>	NM_004268.4
Fiebre mediterránea familiar, AR	<i>MEFV</i>	NM_000243.2
Síndrome de Jarcho-Levin	<i>MESP2</i>	NM_001039958.1
Lipofuscinosis ceroidea neuronal 7	<i>MFSD8</i>	NM_152778.2
Síndrome de Meckel 1	<i>MKS1</i>	NM_017777.3
Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	<i>MLC1</i>	NM_015166.3
Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	<i>MLYCD</i>	NM_012213.2
Aciduria metilmalónica, sensible a la vitamina B12	<i>MMAA</i>	NM_172250.2
Aciduria metilmalónica	<i>MMAB</i>	NM_052845.3
Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cbIC	<i>MMACHC</i>	NM_015506.2
Homocistinuria	<i>MMADHC</i>	NM_015702.2
Trastorno congénito de glucosilación tipo 1B	<i>MPI</i>	NM_002435.2
Trombocitopenia congénita amegacariocítica	<i>MPL</i>	NM_005373.2
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial	<i>MPV17</i>	NM_002437.4
Miopatía miotubular ligada a X severa	<i>MTM1</i> *	NM_000252.2
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1	<i>MTMR2</i>	NM_016156.5
Homocistinuria-anemia megaloblástica, tipo Cbl E	<i>MTRR</i>	NM_002454.2
Abetalipoproteinemia	<i>MTTP</i>	NM_000253.3
Aciduria metilmalónica, tipo mut (O)	<i>MUT</i>	NM_000255.3
Síndrome de hiper-IgD; Aciduria mevalónica	<i>MVK</i>	NM_000431.3
Sordera, autosómica recesiva 3	<i>MYO15A</i>	NM_016239.3
Síndrome de Usher, tipo 1B	<i>MYO7A</i>	NM_000260.3
Mucopolisacaridosis tipo 3B (Sanfilippo B)	<i>NAGLU</i>	NM_000263.3

Enfermedad	Gen	Refseq
Síndrome de rotura de Nijmegen (Ataxia telangiectasia, tipo 1)	<i>NBN</i>	NM_002485.4
Enfermedad de Norrie	<i>NDP</i>	NM_000266.3
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4D	<i>NDRG1</i>	NM_006096.3
Deficiencia del complejo mitocondrial 1	<i>NDUFS6</i>	NM_004553.4
Miopatía de Nemaline 2, autosómica recesiva	<i>NEB</i>	NM_001271208.1
Retraso mental, ligado a X, susceptibilidad al síndrome de Asperger, ligado a X	<i>NLGN4X</i>	NM_020742.3
Enfermedad de Niemann-Pick, tipo C1	<i>NPC1</i>	NM_000271.4
Enfermedad de Niemann-pick, tipo C2	<i>NPC2</i>	NM_006432.3
Síndrome de Joubert 4	<i>NPHP1</i>	NM_000272.3
Síndrome nefrótico, tipo 1	<i>NPHS1</i>	NM_004646.3
Síndrome nefrótico	<i>NPHS2</i>	NM_014625.3
Hipoplasia suprarrenal congénita, ligada a X	<i>NROB1X</i>	NM_000475.4
Síndrome de Goldmann-Favre	<i>NR2E3</i>	NM_014249.3
Insensibilidad hereditaria al dolor con anhidrosis	<i>NTRK1</i>	NM_001012331.1
Enfermedad de Dent tipo 2	<i>OCRLX</i>	NM_000276.3
Aciduria 3 metilglutaónica tipo 3	<i>OPA3</i>	NM_025136.3
Retraso mental ligado al X	<i>OPHN1X</i>	NM_025163.3
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	<i>OTC</i>	NM_000531.5
Neuropatía auditiva, autosómica recesiva, 1	<i>OTOF</i>	NM_194248.2
Osteogénesis imperfecta, tipo 8	<i>P3H1</i>	NM_022356.3
Fenilcetonuria	<i>PAH</i>	NM_000277.1
Retraso mental, ligado a X 30/47	<i>PAK3X</i>	NM_002578.4
Síndrome de HARP	<i>PANK2</i>	NM_153638.3
Hipotiroidismo	<i>PAX8</i>	NM_003466.3
Deficiencia de piruvato carboxilasa	<i>PC</i>	NM_000920.3
Hiperfenilalaninemia, deficiente en BH4, D	<i>PCBD1</i>	NM_000281.3
Acidemia propiónica	<i>PCCA</i>	NM_000282.3
Acidemia propiónica	<i>PCCB</i>	NM_000532.4
Sordera, autosómica recesiva 23	<i>PCDH15</i>	NM_033056.3
Retinitis pigmentosa 43	<i>PDE6A</i>	NM_000440.2
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	<i>PDHA1X</i>	NM_000284.3
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	<i>PDHB</i>	NM_000925.3
Trastorno de biogénesis de peroxisoma 1A (Zellweger)	<i>PEX1</i>	NM_000466.2
Trastorno de biogénesis de peroxisoma 6A (Zellweger)	<i>PEX10</i>	NM_153818.1
Trastorno de biogénesis de peroxisoma 3A	<i>PEX12</i>	NM_000286.2
Trastorno de biogénesis de peroxisoma 5B	<i>PEX2</i>	NM_000318.2
Síndrome de Heimler, tipo 2	<i>PEX6</i>	NM_000287.3
Trastorno de biogénesis de peroxisoma 9B; Condriplasia rizomérica punctata, tipo 1	<i>PEX7</i>	NM_000288.3
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno, tipo 7	<i>PFKM</i>	NM_000289.5
Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	<i>PGK1X</i>	NM_000291.3
Síndrome de retraso mental, ligado a X, tipo Siderius	<i>PHF8</i>	NM_015107.2
Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa	<i>PHGDH</i>	NM_006623.3
Enfermedad hepática y renal poliquística	<i>PKHD1</i>	NM_138694.3
Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo 6	<i>PLOD1</i>	NM_000302.3
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	<i>PLP1X</i>	NM_000533.4
Trastorno congénito de glicosilación, tipo Ia	<i>PMM2</i>	NM_000303.2
Trastornos del espectro relacionados con POLG	<i>POLG</i>	NM_002693.2
Síndrome de Treacher Collins 3	<i>POLR1C</i>	NM_203290.3
Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A, 3	<i>POMGNT1</i>	NM_017739.3
Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A, 1	<i>POMT1</i>	NM_007171.3
Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A, 2	<i>POMT2</i>	NM_013382.5

Enfermedad	Gen	Refseq
Síndrome de tley-Bixler con anomalías genitales y esteroidogénesis desordenada	<i>POR</i>	NM_000941.2
Sordera ligada a X tipo 2	<i>POU3F4*</i>	NM_000307.4
Lipofuscinosis cerioidea neuronal tipo 1	<i>PPT1</i>	NM_000310.3
Síndrome de Renpenning	<i>PQBP1*</i>	NM_005710.2
Deficiencia hormonal hipofisaria combinada tipo 2	<i>PROP1</i>	NM_006261.4
Síndrome de Arts	<i>PRPS1*</i>	NM_002764.3
Hiperfenilalalinemia, deficiencia de BH4, A	<i>PTS</i>	NM_000317.2
Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica	<i>PUS1</i>	NM_025215.5
Enfermedad de McArdle	<i>PYGM</i>	NM_005609.3
Hiperfenilalaninemia, deficiente en BH4, C	<i>QDPR</i>	NM_000320.2
Síndrome de Carpenter	<i>RAB23</i>	NM_183227.2
Reticulosis medular histiocítica, deficiencia inmunitaria combinada severa	<i>RAG2</i>	NM_000536.3
Síndrome miasténico congénito, síndrome de Pena-Shokeir tipo 1	<i>RAPSN</i>	NM_005055.4
Hipoplasia pontoneocerebelosa	<i>RARS2</i>	NM_020320.4
Microftalmia aislada tipo 3	<i>RAX</i>	NM_013435.2
Amaurosis congénita de Leber 13	<i>RDH12</i>	NM_152443.2
Retinosis Pigmentaria Recessiva	<i>RLBP1</i>	NM_000326.4
Displasia anauxética	<i>RMRP</i>	NR_003051.3
Retinitis pigmentosa tipo 2	<i>RP2*</i>	NM_006915.2
Amaurosis congénita de Leber tipo 2	<i>RPE65</i>	NM_000329.2
Distrofia de varilla cónica, ligada a X, 1	<i>RPGR*</i>	NM_000328.2
Síndrome de Coffin-Lowry	<i>RPS6KA3*</i>	NM_004586.2
Retinosquisis	<i>RS1*</i>	NM_000330.3
Disqueratosis congénita, autosómica recesiva, 5	<i>RTEL1</i>	NM_032957.4
Disqueratosis congénita, autosómica recesiva, 5	<i>SACS</i>	NM_014363.5
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D	<i>SEPSECS</i>	NM_016955.3
Enfisema debido a deficiencia de AAT	<i>SERPINA1</i>	NM_000295.4
Distrofia muscular de la cintura escapular, tipo 2D	<i>SGCA</i>	NM_000023.3
Distrofia muscular de la cintura escapular, tipo 2E	<i>SGCB</i>	NM_000232.4
Distrofia muscular de la cintura escapular, tipo 2F	<i>SGCD</i>	NM_000337.5
Distrofia muscular autosómica recesiva grave de la infancia - tipo del norte de África	<i>SGCG</i>	NM_000231.2
Mucopolisacaridosis tipo 3A (Sanfilippo A)	<i>SGSH</i>	NM_000199.5
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C	<i>SH3TC2</i>	NM_024577.3
Hipocalemia-hipomagnesemia amilial	<i>SLC12A3</i>	NM_000339.2
Síndrome de Andermann	<i>SLC12A6*</i>	NM_133647.1
Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	<i>SLC16A2</i>	NM_006517.4
Enfermedad de Salla	<i>SLC17A5</i>	NM_012434.4
Deficiencia de carnitina, primaria sistémica	<i>SLC22A5</i>	NM_003060.3
Citrulinemia, tipo 2 de inicio en adultos; tipo 2, inicio neonatal	<i>SLC25A13</i>	NM_014251.2
Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria	<i>SLC25A15</i>	NM_014252.3
Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	<i>SLC25A20</i>	NM_000387.5
Acondrogénesis 1b	<i>SLC26A2</i>	NM_000112.3
Diarrea secretora congénita, tipo cloruro	<i>SLC26A3</i>	NM_000111.2
Sordera, autosómica recesiva 4, con acueducto vestibular agrandado	<i>SLC26A4</i>	NM_000441.1
Artrogriposis, retraso mental y convulsiones	<i>SLC35A3</i>	NM_012243.2
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno 1b	<i>SLC37A4</i>	NM_001164277.1
Acrodermatitis hereditaria enteropática	<i>SLC39A4</i>	NM_130849.3
Cistinuria	<i>SLC3A1</i>	NM_000341.3
Albinismo oculocutáneo tipo 4	<i>SLC45A2</i>	NM_016180.4
Malabsorción de folato, hereditaria	<i>SLC46A1</i>	NM_080669.5
Distrofia corneal, endotelial de Fuchs, 4	<i>SLC4A11</i>	NM_032034.3
Dishormonogénesis tiroidea 1	<i>SLC5A5</i>	NM_000453.2

Enfermedad	Gen	Refseq
Trastorno de Hartnup	<i>SLC6A19</i>	NM_001003841.2
Intolerancia a la proteína lisinúrica	<i>SLC7A7</i>	NM_001126106.2
Cistinuria	<i>SLC7A9</i>	NM_014270.4
Atrofia muscular espinal, tipo 1	<i>SMN1</i>	NM_000344.3
Enfermedad de Niemann-Pick, tipo A	<i>SMPD1</i>	NM_000543.4
Paraplejia espástica 11, autosómica recesiva	<i>SPG11</i>	NM_025137.3
Paraplejia espástica 7, autosómica recesiva	<i>SPG7</i>	NM_003119.3
Deficiencia de 3-oxo-5 alfa-esteroide delta 4-deshidrogenasa	<i>SRD5A2</i>	NM_000348.3
Hiperplasia suprarrenal lipoidea	<i>STAR</i>	NM_000349.2
Deficiencia de sulfatasa múltiple	<i>SUMF1</i>	NM_182760.3
Síndrome de Leigh, por deficiencia de COX	<i>SURF1</i>	NM_003172.3
Epilepsia, ligada a X, con discapacidades de aprendizaje variables y trastornos de conducta	<i>SYN1^x</i>	NM_133499.2
Tirosinemia tipo 2	<i>TAT</i>	NM_000353.2
Osteopetrosis autosómica recesiva 1	<i>TCIRG1</i>	NM_006019.3
Paraplejia espástica 49, autosómica recesiva	<i>TECPR2</i>	NM_014844.4
Hemocromatosis, tipo 3	<i>TFR2</i>	NM_003227.3
Dishormonogénesis tiroidea 3	<i>TG</i>	NM_003235.4
Ictiosis, congénita, autosómica recesiva 1	<i>TGM1</i>	NM_000359.2
Síndrome de Segawa, recesivo	<i>TH</i>	NM_199292.2
Retraso mental, ligado a X 12/35	<i>THOC2^x</i>	NM_001081550.2
Resistencia a la hormona tiroidea	<i>THRB</i>	NM_000461.4
Síndrome de Joubert 2	<i>TMEM216</i>	NM_001173990.2
Dishormonogénesis tiroidea 2A	<i>TPO</i>	NM_000547.5
Lipofuscinosis Ceroidea	<i>TPP1</i>	NM_000391.3
Taquicardia ventricular, polimórfica catecolaminérgica	<i>TRDN</i>	NM_006073.3
Síndrome de Bardet-Biedl, síndrome de Bardet-Biedl 11	<i>TRIM32</i>	NM_012210.3
Insuficiencia hepática aguda infantil	<i>TRMU</i>	NM_018006.4
Hipoplasia olivopontocerebelosa	<i>TSEN54</i>	NM_207346.2
Hipotiroidismo congénito sin bocio tipo 4	<i>TSHB</i>	NM_000549.4
Hipertiroidismo	<i>TSHR</i>	NM_000369.2
Retraso mental, ligado a X 58	<i>TSPAN7^x</i>	NM_004615.3
Síndrome tricohepatoentérico 1	<i>TTC37</i>	NM_014639.3
Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E	<i>TTPA</i>	NM_000370.3
Síndrome de depleción de ADN mitocondrial 1 (tipo MNGIE)	<i>TYMP</i>	NM_001953.4
Albinismo oculocutáneo	<i>TYR</i>	NM_000372.4
Albinismo oculocutáneo tipo 3	<i>TYRP1</i>	NM_000550.2
Síndrome de Lucey-Driscoll	<i>UGT1A1</i>	NM_000463.2
Retraso mental, ligado a X, sindrómico 14	<i>UPF3B^x</i>	NM_080632.2
Sordera, autosómica recesiva 18a	<i>USH1C</i>	NM_005709.3
Síndrome de Usher, tipo 1G	<i>USH1G</i>	NM_173477.4
Retinitis pigmentosa 39	<i>USH2A</i>	NM_206933.2
Retraso mental, ligado a X 99	<i>USP9X^x</i>	NM_001039590.2
Coreoacantocitosis	<i>VPS13A</i>	NM_033305.2
Síndrome de Cohen	<i>VPS13B</i>	NM_017890.4
Hipoplasia pontocerebelosa, tipo 2e	<i>VPS53</i>	NM_001128159.2
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1A	<i>VRK1</i>	NM_003384.2
Microftalmia relacionada con VSX2	<i>VSX2</i>	NM_182894.2
Neutropenia congénita severa ligada al cromosoma X	<i>WAS^x</i>	NM_000377.2
Síndrome de Usher, tipo 2D	<i>WHRN</i>	NM_015404.3
Síndrome de Werner	<i>WRN</i>	NM_000553.6
Xeroderma pigmentoso, tipo 1	<i>XPA</i>	NM_000380.3
Xeroderma pigmentoso, grupo C	<i>XPC</i>	NM_004628.4

Enfermedad	Gen	Refseq
Retraso mental, sindrómico ligado al cromosoma X, tipo Raymond	<i>ZDHHC9</i> ^x	NM_016032.3
Paraplejía espástica 15	<i>ZFYVE26</i>	NM_015346.3
Retraso mental, ligado a X 97	<i>ZNF711</i> ^x	NM_021998.4

^x Enfermedades ligadas al cromosoma X

La cobertura media de todas las regiones estudiadas es de aproximadamente 60X. Pácticamente todas las regiones codificantes de los genes incluidos están cubiertas, al menos, al 10X.

Estudios de diagnóstico genético complementarios realizados:

- MLPA-qPCR gen *SMN1*, para detección de delección del exón 7 relacionado con atrofia muscular espinal. Se examina a su vez el polimorfismo c. *3 + 80 T > G para determinar el genotipo 2 + 0 de portadores salientes.
- MLPA-qPCR genes *HBA1* y *HBA2* para la detección de delecciones/duplicaciones relacionadas con alfa-talasemia.
- TP-PCR, estudio de tripletes del gen *FMR1* relacionado con el Síndrome de X-Frágil.

La sensibilidad en la detección de variantes es menor en los genes que presentan regiones de alta homología (pseudogenes) y regiones homopoliméricas (poli-T, poli-A...).