



NEUROLOGÍA





CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000001	Abetalipoproteinemia - Secuenciación completa Gen incluido: MTTP
GEN_000004	Acidemia glutárica tipo 2 - Panel NGS Genes incluidos: ETFA, ETFB, ETFDH
GEN_000005	Acidemia glutárica - Panel NGS Genes incluidos: GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH
GEN_000006	Acidemia isovalérica - Secuenciación completa Gen incluido: IVD
GEN_000007	Acidemia metilmalónica - Panel NGS Genes incluidos: MUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC
GEN_000009	Acidemia propiónica - Secuenciación completa Gen incluido: PCCA
GEN_000010	Acidemia propiónica - Secuenciación completa Gen incluido: PCCB
GEN_000008	Acidemia propiónica - Panel NGS Genes incluidos: PCCA, PCCB
GEN_000011	Acidemia y aciduria metilmalónica - Panel NGS Genes incluidos: MUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC, SUCLA2, ACSF3, MMACHC, LMBRD1, ABCD4, SUCLG1
GEN_000012	Acidosis láctica infantil letal - Secuenciación completa Gen incluido: SUCLG1
GEN_000016	Aciduria alfa metil acetoacetil - Secuenciación completa Gen incluido: ACAT1
GEN_000017	Aciduria argininosuccínica - Secuenciación completa Gen incluido: ASL
GEN_000003	Aciduria glutárica tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: GCDH
GEN_000018	Aciduria L-2-hidroxiglutarica - Secuenciación completa Gen incluido: L2HGDH
GEN_000019	Aciduria malónica y metilmalónica combinada - Secuenciación completa Gen incluido: ACSF3



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000025	Adenomas aislados de la hipófisis tipo familiar - Secuenciación completa Gen incluido: AIP
ABCD1_MUTS	Adrenoleucodistrofia ligada al X - Secuenciación completa Gen incluido: ABCD1
GEN_000035	Alexander, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: GFAP
GEN_000037	Alfa-manosidosis - Secuenciación completa Gen incluido: MAN2B1
GEN_000040	Allan-Herndon-Dudley, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SLC16A2
ALZH_APP	Alzheimer 1, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: APP
ALZH_PSEN1	Alzheimer 3 y 6, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: PSEN1
ALZH_PSEN2	Alzheimer 4, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: PSEN2
GEN_000044	Alzheimer, enfermedad de - Panel NGS Genes incluidos: A2M, ABCA1, ABCA2, ABCA7, ACE, ACTL9, ADAM10, ADRB2, APBB1, APBB2, APOE, APP, BACE1, BCHE, BIN1, BLMH, CALHM1, CCR2, CD33, CELF2, CETP, CHRNA2, CLU, COMT, CR1, CRB1, CST3, CTNNA2, CTNNA3, CTSD, DGKB, DLST, EPHA1, EXOC3L2, FAS, FLG, FPR2, GAB2, GSK3B, GSTO1, HFE, HSD11B1, IDE, IL1A, IL1B, IL8, KIF3A, KLK6, LDLR, LRP1, MEOX2, MPO, MS4A10, MTFR1, MTHFR, MYOC, NEDD9, NOS3, NRG1, OPRD1, OVOL1, PAXIP1, PDE7A, PICALM, PLA2, PPARGC1A, PRNP, PSEN1, PSEN2, RCAN1, SLC30A3, SORCS1, SORL1, SREBF2, SRF, TF, TNK1, TOMM40, TREM2, UBQLN1, VEGFA, VLDLR
GEN_000045	Amiotrofia escapulooperoneal: Kaeser, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: DES
GEN_000046	Andersen-Tawil, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: KCNJ2
ANGELMAN	Angelman, síndrome de - Estudio de metilación y MLPA Gen incluido: SNRPN
GEN_000051	Angelman, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: UBE3A
GEN_000053	Angiopatia amiloide cerebral - Panel NGS Genes incluidos: CST3, APP, ITM2B



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
APERT	Apert, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: FGFR2
APOE_PCR	Apolipoproteína E. Genotipado Gen incluido: APOE
GEN_000055	Aracnodactilia contractural congénita - Secuenciación completa Gen incluido: FBN2
ARRAY180K	Array CGH 180K. Deleciones y ganancias de ADN
ARRAY400K	Array CGH 400K. Deleciones y ganancias de ADN
ARRAY60K	Array CGH 60K. Deleciones y ganancias de ADN
ARRAY_850K	Array CytoSNPs 850K. Deleciones y ganancias de ADN
GEN_000056	Arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y leucoencefalopatía - Panel NGS Genes incluidos: NOTCH3, HTRA1
GEN_000057	Artrogriposis - Panel NGS Genes incluidos: ACTA1, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ASCC1, C12orf65, CDK5, CHAT, CHRNA, CHST14, CNTNAP1, DHCR24, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERCC1, ERCC5, ERCC6, FBN1, FBN2, FKBP10, GBA, GBE1, GLE1, IBA57, KIF14, KIF5C, KLHL41, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, NEB, NEK9, PI4KA, PIEZO2, RAPSN, RYR1, SLC35A3, STAC3, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRIP4, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZNF335
GEN_000058	Arts, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: PRPS1
ASESORGEN	Asesoramiento / Consejo genético - CONSULTA NO PRESENCIAL
GEN_000060	Aspartilglucosaminuria - Secuenciación completa Gen incluido: AGA
FRIEDREICH	Ataxia de Friedreich - Expansión secuencia (GAA)n Gen incluido: FXN
FRIEDR_SEC	Ataxia de Friedreich - Secuenciación completa Gen incluido: FXN



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
ATAXIA_EPI	Ataxia episódica - Panel NGS Genes incluidos: ABCB7, ABHD12, ACO2, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATG5, ATM, ATN1, ATP1A3, ATP2B3, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8, BEAN1, C10orf2, C9orf72, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CASK, CCDC88C, CLCN2, CLN5, COQ8A, CWF19L1, CYP27A1, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF12, FGF14, FLVCR1, FMR1, FXN, GOSR2, GRID2, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCNJ10, KIF1C, LAMA1, MARS2, MTPAP, NOP56, OPHN1, PDYN, PEX7, PHYH, PLEKHG4, PMPCA, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, PPP2R2B, PRKCG, PTF1A, RNF216, RUBCN, SACS, SCA25, SCN2A, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC25A46, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TBP, TDP1, TGM6, TMEM240, TPP1, TSFM, TTBK2, TTPA, TUBB4A, TXN2, UBA5, VAMP1, VLDLR, VWA3B, WDR73, WFS1, WWOX
ATAXIA_SP	Ataxia espinocerebelosa tipo 1, 2, 3, 6, 7, 8, 12 y 17 - Estudio de expansiones Genes incluidos: SCA1, SCA2, SCA3, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17
MACHADOJOS	Ataxia espinocerebelosa tipo 3: síndrome Machado-Joseph - Estudio de expansiones Gen incluido: SCA3
TELANGIECT	Ataxia telangiectasia - Secuenciación completa Gen incluido: ATM
GEN_000061	Ataxia y anemia sideroblástica ligada al cromosoma X - Secuenciación completa Gen incluido: ABCB7
GEN_000062	Ataxias autosómicas recesivas - Panel NGS Genes incluidos: ADCK3, APTX, ATM, SACS, SETX, TTPA, ANO10, FLVCR1, GRM1, MRE11A, MTPAP, POLG, SYNE1, SYT14, TDP1, AFG3L2, SIL1
GEN_000063	Ataxias hereditarias no dinámicas - Panel NGS Genes incluidos: ABHD12, ABCB7, ADCK3, APTX, ATM, C10orf2, CACNA1A, CACNB4, COQ2, COQ6, COQ9, CYP27A1, DNMT1, FTL, KCNA1, MTPP, PDSS1, PDSS2, PNKP, POLG1, PRICKLE1, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SYNE1, TDP1, TTPA, VAMP1, VLDLR
GEN_000064	Ataxias hereditarias - Panel NGS Genes incluidos: KCNA1, CACNA1A, CACNB4, SLC1A3, VAMP1, ATM, TTPA, APTX, SETX, C10orf2, SIL1, FTL, POLG, SACS, TDP1, CYP27A1, ABCB7, PRICKLE1
DRPLA_DNA	Atrofia dentatorrubro pálido-luisiana - Expansión secuencia (CAG)_n Gen incluido: DRPLA
KENNEDYPCR	Atrofia muscular bulboespinal - Enfermedad de Kennedy - Expansión secuencia (CAG)_n Gen incluido: AR
SMN1	Atrofia muscular espinal - Secuenciación completa Gen incluido: SMN1
SMN_PCR	Atrofia muscular espinal - Deleciones y duplicaciones (MLPA) Genes incluidos: SMN1, SMN2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000065	Atrofia muscular espinal - Panel NGS Genes incluidos: PLEKHG5, ATP7A, IGHMBP2, UBA1, DYNC1H1, TRPV4, SMN1
AUTIS_TDAH	Autismo y TDAH - Panel NGS
GEN_000069	Bardet-Biedl, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, TTC8, BBS9, BBS10, TRIM32, BBS12, MKS1, CEP290, SDCCAG8, WDPCP, TMEM67, LZTFL1
BEALS_FBN2	Beals, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: FBN2
GEN_000073	Birk-Barel, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: KCNK9
GEN_000076	Borjeson-Forssman-Lehmann, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: PHF6
GEN_000694	Bruck, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: PLOD2
CADASILTOT	CADASIL - Secuenciación completa Gen incluido: NOTCH3
CADASIL	CADASIL - Secuenciación exones 3 y 4 Gen incluido: NOTCH3
GEN_000080	Caffey, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: COL1A1
CALCI_CERE	Calcificación cerebral familiar primaria - Panel NGS Genes incluidos: SLC20A2, PDGFRB, PDGFB, XPR1
GEN_000082	Canalopatías del sistema nervioso central - Panel NGS Genes incluidos: SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, KCNQ2, KCNQ3, KCNMA1, KCNA1, KCNA2, KCNJII, KCNT1, CACNA1H, CANA1A, CHRNA4, CHRNA2, CHRNB2, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GABRD2
GEN_000083	Canavan, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: ASPA
RFC1_MUT	CANVAS expansión gen RFC1 secuencia (AAGGG)n Gen incluido: RFC1
CARIOTIP	Cariotipo en sangre periférica



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000105	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial - Sec. completa Gen incluido: SLC25A4
CMT1A_EGR2	Charcot-Marie-Tooth 1 - Secuenciación completa Gen incluido: EGR2
CMT1_MPZ	Charcot-Marie-Tooth 1 - Secuenciación completa Gen incluido: MPZ
CMT1_PMP22	Charcot-Marie-Tooth 1 - Secuenciación completa Gen incluido: PMP22
CHARCOT.MT	Charcot-Marie-Tooth 1A - Deleciones-duplicaciones (MLPA) Gen incluido: PMP22
CMT2A_MFN2	Charcot-Marie-Tooth 2 - Secuenciación completa Gen incluido: MFN2
CMT4_GDAP1	Charcot-Marie-Tooth 4A - Secuenciación completa Gen incluido: GDAP1
CMTX_Cx32	Charcot-Marie-Tooth ligado a X - Secuenciación completa Gen incluido: GJB1
GEN_000109	Charcot-Marie-Tooth tipo 3 - Panel NGS Genes incluidos: MPZ, PMP22, EGR2, PRX
CHARCOT_MT	Charcot-Marie-Tooth - Panel NGS Genes incluidos: AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ARSA, ASAH1, ATL1, ATP6, ATP7A, BAG3, BSCL2, COX6A1, CTDPI, DCAF8, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GALC, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GJB3, GNB4, HARS, HINT1, HK1, HMSN5, HSPB1, HSPB8, IFRD1, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, JPH1, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LMNB1, LRSAM1, MARS, MCM3AP, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PEX1, PEX7, PHYH, PLA2G6, PLEKHG5, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SCO2, SCYL1, SGPL1, SH3TC2, SLC12A6, SLC25A46, SOX10, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SPTLC3, SURF1, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TUBB3, VCP, WNK1, YARS.
CHARGE_MUT	Charge, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: CHD7
GEN_000110	Chediak-Higashi, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: LYST
GEN_000182	Citrulinemia tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: SLC25A13



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000122	Cockayne tipo B - Panel NGS Genes incluidos: ERCC8, ERCC6
GEN_000123	Coffin-Lowry, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: RPS6KA3
GEN_000124	Cohen, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: VPS13B
CONSEJOGEN	Consulta de consejo genético
GEN_000136	Convulsiones neonatales-infantiles benignas familiares - Secuenciación completa Gen incluido: SCN2A
GEN_000137	Corea benigna familiar - Secuenciación completa Gen incluido: NKX2-1
NKX2_1_MUT	Corea hereditaria benigna - Secuenciación completa Gen incluido: NKKX2-1
GEN_000138	Cornelia de Lange, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8
DAO_GEN	DAO: mutaciones gen DAO - Panel NGS Gen incluido: AOC1
GEN_000149	Defectos congénitos de la glicosilación - Panel NGS Genes incluidos: ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, MAGT1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TMEM165, TUSC3
GEN_000150	Defectos en la biogénesis de peroxisomas - Panel NGS Genes incluidos: ABCD1, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, DNM1L, GNPAT, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, SCP2, TRIM37
GEN_000159	Déficit congénito del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1 - Estudio del Polimorfismo 4G / 5G Gen incluido: SERPINE1
GEN_000168	Déficit de acil-CoA oxidasa peroxisomal - Secuenciación completa Gen incluido: ACOX1
GEN_000170	Déficit de adenosina deaminasa - Secuenciación completa Gen incluido: ADA



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000172	Déficit de arginasa - Secuenciación completa Gen incluido: ARG1
GEN_000188	Déficit de ATP sintasa, tipo nuclear 1 - Secuenciación completa Gen incluido: ATPAF2
GEN_000174	Déficit de beta-cetotiolasa - Secuenciación completa Gen incluido: ACAT1
GEN_000175	Déficit de biotinidasa - Secuenciación completa Gen incluido: BTB
GEN_000179	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 2 - Secuenciación completa Gen incluido: CPT2
GEN_000178	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: CPT1A
GEN_000181	Déficit de citocromo C oxidasa - Secuenciación completa Gen incluido: SCO2
COLAG_MUTS	Déficit de colágeno VI - Panel NGS Genes incluidos: COL6A1, COL6A2, COL6A3
GEN_000185	Déficit de glutamina sintetasa - Secuenciación completa Gen incluido: GLUL
GEN_000186	Déficit de guanidino-acetato metiltransferasa - Secuenciación completa Gen incluido: GAMT
GEN_000191	Déficit de N-acetil glutamato sintasa - Secuenciación completa Gen incluido: NAGS
GEN_000192	Déficit de ornitina aminotransferasa - Secuenciación completa Gen incluido: OAT
GEN_000196	Déficit de piruvato carboxilasa - Secuenciación completa Gen incluido: PC
GEN_000194	Déficit de piruvato descarboxilasa - Secuenciación completa Gen incluido: PDHA1
GEN_000195	Déficit de piruvato deshidrogenasa fosfatasa - Secuenciación completa Gen incluido: PDP1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000199	Déficit de proteína D-bifuncional - Secuenciación completa Gen incluido: HSD17B4
GEN_000201	Déficit de proteínas E3-binding de la piruvato deshidrogenasa - Secuenciación completa Gen incluido: PDHX
GEN_000203	Déficit de succíninil-semialdehído-deshidrogenasa - Secuenciación completa Gen incluido: ALDH5A1
GEN_000204	Déficit de tetrahidrobiopterina - Panel NGS Genes incluidos: PTS, QDPR, GCH1, PCBD1
SLC6A8_MUT	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X - Secuenciación completa Gen incluido: SLC6A8
GEN_000209	Déficit de urina nucleósido fosforilasa - Secuenciación completa Gen incluido: PNP
GEN_000210	Déficit del complejo II mitocondrial - Secuenciación completa Gen incluido: SDHAF1
GEN_000207	Déficit en tirosin hidroxilasa - Secuenciación completa Gen incluido: TH
GEN_000214	Déficit intelectual ligado al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa - Sec. completa Gen incluido: OPHN1
GEN_000215	Déficit intelectual ligado al cromosoma X tipo Hedera - Secuenciación completa Gen incluido: ATP6AP2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000216	Déficit intelectual - Panel NGS Genes incluidos: AASS, ABAT, ABCD1, ABHD5, ACOX1, ACSL4, ADAR, ADAT3, ADCK3, ADSL, AGA, AHI1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMT, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARL13B, ARL6, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ATL1, ATP6AP2, ATP7A, ATP8A2, ATRX, AUH, B3GALNT2, B3GALT1, B3GNT1, B4GALT1, B4GALT7, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BRAF, BRCA2, BRIP1, BRWD3, BSCL2, BTBD, C5ORF42, CA2, CA8, CACNA1C, CACNG2, CANT1, CASC5, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CD96, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CHD7, CHKB, CHMP1A, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL2A1, COL4A1, COMP, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, CPS1, CRADD, CRBN, CTCF, CTNNB1, CTSA, CTSD, CUL4B, CYB5R3, CYP27A1, DARS2, DCX, DDC, DDOST, DDX59, DHCR7, DKC1, DLG3, DNAJC19, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EBP, EIF2S3, EPB41L1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, FAM126A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FGD1, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FKBP, FKTN, FLNA, FOXG1, FOXL2, FTCD, FTSJ1, FUCA1, GABRG2, GALT, GALE, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GATAD2B, GATM, GBA, GCDH, GCH1, GCSH, GDI1, GFAP, GJB1, GJB6, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLI3, GLYCTK, GM2A, GMPPB, GNAS, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPR56, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2B, GSS, GTDC2, GUSB, HCCS, HCFC1, HDAC8, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPD1, HSPG2, HUWE1, HYAL1, IDS, IDUA, IGBP1, IL1RAPL1, INPP5E, INSR, IQSEC2, ISPD, ITPR1, JAG1, KCNC3, KCNJ10, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KIF7, KIRREL3, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMP2, LARGE, LRP5, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP2K1, MAP2K2, MASP1, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED23, MFSD8, MGAT2, MID1, MKKS, MKS1, MLC1, MLL2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTHFR, MTR, MVK, MYCN, MYO5A, NAA10, NAGLU, NBN, NDE1, NDP, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NLGN4X, NLRP3, NOTCH2, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NRAS, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTRK1, OCRL, OFD1, OPA3, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PALB2, PAX3, PAX6, PCBD1, PCCA, PCDH19, PDHA1, PDSS1, PDSS2, PEPD, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGK1, PGM1, PHC1, PHF6, PHF8, PIGL, PLA2G6, PLP1, PMM2, PNKP, PNP, PNPO, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMT1, POMT2, PORCN, PPT1, PQBP1, PRKAR1A, PRPS1, PRSS12, PTCH1, PTEN, PTPN11, PTS, PVRL1, QDPR, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAD51C, RAF1, RARS2, RBM10, RECQL4, RELN, RFT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RPGRIP1L, RPS6KA3, SACS, SAMHD1, SAR1B, SBDS, SC5DL, SCN1A, SCN2A, SCN9A, SEMA3E, SEPSECS, SETBP1, SGSH, SH3PXD2B, SHROOM4, SIL1, SLC12A6, SLC16A2, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A6, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMPD1, SMS, SOS1, SOX3, SPAST, SPG11, SPRED1, SPTAN1, SRD5A3, SRPX2, ST3GAL3, STIL, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAT, TBCE, TCF4, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TECR, TGFBF1, TGFBF2, TIMM8A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TPI1, TPP1, TRAPPC9, TREM2, TREX1, TRIM32, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSPAN7, TTC21B, TTC8, TUBA1A, TUBB4A, TUSC3, TWIST1, TYROBP, UBE2A, UBE3A, UBR1, UMPS, UPF3B, UROC1, VLDLR, VPS13B, VRK1, WDPCP, WDR62, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZNF335, ZNF423, ZNF711, ZNF81



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000217	Déficit múltiple de carboxilasa - Secuenciación completa Gen incluido: HLCS
GEN_000218	Déficit múltiple de sulfatasa - Secuenciación completa Gen incluido: SUMF1
GEN_000219	Déficit primario de carnitina - Secuenciación completa Gen incluido: SLC22A5
GEN_000220	Déficit primario de coenzima Q10 - Panel NGS Genes incluidos: COQ2, PDSS1, PDSS2, ADCK3, COQ9, COQ6, APTX
GEN_000221	Déficits combinados de la fosforilación oxidativa - Panel NGS Genes incluidos: MRPS22, GFM1, FARS2, AARS2, MRPS16, TSFM, C12orf65, MTFMT
MLPA_RMENT	Deleciones subteloméricas y síndromes de microdeleción - Deleciones y duplicaciones (MLPA)
DEMEN_PICK	Demencia de Pick - Panel NGS Genes incluidos: PSEN1, MAPT
GEN_000225	Demencia frontotemporal - Panel NGS Genes incluidos: APOE, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, PSEN1, TARDBP, VCP
LEWY_BODY	Demencia Lewy-Body - Panel NGS Genes incluidos: GBA, SNCA, SNCB
GEN_000226	Demencia por cuerpos de Lewy - Secuenciación completa Gen incluido: SNCA
GEN_000227	Demencias - Panel NGS Genes incluidos: APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CYP27A1, DCTN1, DNMT1, FUS, GRN, HNRNPA2B1, HTRA1, ITM2B, MAPT, MATR3, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1, SPG21, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, TYROBP, UBE3A, UBQLN2, VCP
DEVIC	Devic, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: AQP4
GEN_000239	Discapacidad intelectual con alfa-talasemia ligada al X, síndrome de - Sec. completa Gen incluido: ATRX
GEN_000241	Discinesia paroxística - Panel NGS Genes incluidos: KCNA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000254	Displasia cráneo-metafisaria autosómico dominante - Secuenciación completa Gen incluido: ANKH
GEN_000253	Displasia cráneo-metafisaria autosómico dominante - Secuenciación completa Gen incluido: SOST
GEN_000692	Displasia craneofrontonasal - Secuenciación completa Gen incluido: EFNB1
GEN_000265	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel - Secuenciación completa Gen incluido: GDF5
GEN_000273	Displasia oculodentodigital - Secuenciación completa Gen incluido: GJA1
GEN_000274	Displasia ósea esclerosante - Secuenciación completa Gen incluido: SOST
GEN_000275	Displasia osteoglofónica - Secuenciación completa Gen incluido: FGFR1
GEN_000276	Displasia septo-óptica - Secuenciación completa Gen incluido: HESX1
PRRT2	Disquinesia paroxística cinesiogénica familiar - Secuenciación completa Gen incluido: PRRT2
DYT1_MUTS	Distonía de torsión DYT1 - Secuenciación completa Gen incluido: DYT1
DYT5_MUTS	Distonía de torsión DYT5 - Panel NGS Genes incluidos: GCH1, TH, SPR
DYT6_MUTS	Distonía de torsión DYT6 - Secuenciación completa Gen incluido: DYT6
DYT5_MUTS	Distonía de torsión DYT5 - Panel NGS Genes incluidos: GCH1, TH, SPR
GEN_000282	Distonía hereditaria sensible a L-dopa secundaria a déficit de GTP ciclohidrolasa 1 - Secuenciación completa Gen incluido: GCH1
DYT11_MUTS	Distonía mioclónica DYT11 - Secuenciación completa Gen incluido: DYT11



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000283	Distonía mioclónica - Panel NGS Genes incluidos: SGCE, DRD2
GEN_000284	Distonía primaria mioclónica - Secuenciación completa Gen incluido: DRD2
GEN_000288	Distonía - Panel NGS Genes incluidos: GCH1, TAF1, ATP1A3, SGCE, PANK2
GEN_000285	Distonía-parkinsonismo con hipermanganesemia, policitemia y enfermedad hepática crónica - Secuenciación completa Gen incluido: SLC30A10
GEN_000286	Distonía-parkinsonismo de inicio rápido - Secuenciación completa Gen incluido: ATP1A3
GEN_000287	Distonía-parkinsonismo ligado al X - Secuenciación completa Gen incluido: TAF1
GEN_000297	Distrofia facioescapulohumeral tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: SMCHD1
DISTROFIAM	Distrofia miotónica 1 (Steinert) - Expansión secuencia (CTG)n Gen incluido: DMPK
DISTROFI_2	Distrofia miotónica 2 - Expansión secuencia (CCTG)n Gen incluido: CNBP
GEN_000305	Distrofia muscular congénita tipo 1C - Secuenciación completa Gen incluido: FKRP
GEN_000303	Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama - Secuenciación completa Gen incluido: FKTN
GEN_000304	Distrofia muscular congénita - Secuenciación completa Gen incluido: LAMA2
LMNA	Distrofia muscular de cinturas 1B / CMT2B1 - Secuenciación completa Gen incluido: LMNA
DYSF	Distrofia muscular de cinturas tipo 2B - Secuenciación completa Gen incluido: DYSF
D_CINTURAS	Distrofia muscular de cinturas - Panel NGS Genes incluidos: ANO5, BVES, CAPN3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LAMA2, LIMS2, PLEC1, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
DUCHENNE	Distrofia muscular de Duchenne/Becker - Deleciones-duplicaciones (MLPA) Gen incluido: DMD
GEN_000306	Distrofia muscular de Duchenne-Becker - Secuenciación completa Gen incluido: DMD
EMERY_DREI	Distrofia muscular de Emery-Dreiffus - Panel NGS Genes incluidos: EMD, FHL1, LMNA
GEN_000307	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X tipo 1 - Sec. completa Gen incluido: EMD
GEN_000308	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X tipo 6 - Sec. completa Gen incluido: FHL1
GEN_000309	Distrofia muscular espinal tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: SEPN1
DISTROFFEH	Distrofia muscular facio-escápulo-humeral
PABPN1_GCN	Distrofia muscular oculofaríngea - Expansión secuencia GCN Gen incluido: PABPN1
GEN_000310	Distrofia muscular - Panel NGS Genes incluidos: ANO5, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, DNM2, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, ISPD, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, PTRF, SEPN1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TTN, ACTA1, AGRN, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CLCN1, COLQ, DES, DRD2, FLNC, MTM1, MUSK, MYH7, MYOT, RYR1, SCN4A, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, TNNT1, TOR1A, TRIM32
DNAMT_MUTS	DNA mitocondrial - Panel NGS Genes incluidos: MT-TF, MT-RNR1, MT-TV, MT-RNR2, MT-TL1, MT-ND1, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-ND2, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-CO1, MT-TS1, MT-TD, MT-CO2, MT-TK, MT-ATP8, MT-ATP6, MT-CO3, MT-TG, MT-ND3, MT-TR, MT-ND4L, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-ND5
GEN_000313	Donnai-Barrow, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: LRP2
GEN_000315	Encefalopatía atípica por glicina - Secuenciación completa Gen incluido: AMT
GEN_000316	Encefalopatía epiléptica infantil temprana - Panel NGS Genes incluidos: KCNQ2, KCNQ3, ARX, CDKL5, SCN1A, PNKP, SCN2A, SLC25A22, STXBP1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000317	Encefalopatía epiléptica infantil - Panel Ampliado NGS Genes incluidos: ALDH7A1, ARHGEF9, ARX, CDKL5, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNQ2, KCTD7, NHLRC1, PCDH19, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PRICKLE1, PRICKLE2, RARS2, SCARB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC25A22, SLC2A1, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, TBC1D24, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1
GEN_000318	Encefalopatía epiléptica precoz infantil - Secuenciación completa Gen incluido: ARX
CDKL5	Encefalopatía epiléptica temprana - Secuenciación completa Gen incluido: CDKL5
GEN_000319	Encefalopatía infantil por glicina - Secuenciación completa Gen incluido: GCSH
GEN_000320	Encefalopatía neonatal grave - Secuenciación completa Gen incluido: MECP2
GEN_000321	Encefalopatía por glicina - Panel NGS Genes incluidos: GLDC, AMT, GCSH
GEN_000322	Enfermedad cerebral de pequeños vasos con hemorragia - Secuenciación completa Gen incluido: COL4A1
ALZHEIMER	Enfermedad de Alzheimer: <10 genes - Panel NGS
GEN_000326	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob - Secuenciación completa Gen incluido: PRNP
GEN_000332	Enfermedad de multiminicore - Panel NGS Genes incluidos: RYR1, SEPN1
GEN_000333	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro - Secuenciación completa Gen incluido: POMGNT1
PARKINSON	Enfermedad de Parkinson: >10 genes - Panel NGS
GEN_000334	Enfermedad del núcleo central - Secuenciación completa Gen incluido: RYR1
GEN_000339	Enfermedad por cuerpos de poliglucosanos del adulto - Secuenciación completa Gen incluido: GBE1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000344	Enfermedades mitocondriales - Panel NGS Genes incluidos: AARS2, ABCB7, ACAD9, ACTG1, ADCK3, AIFM1, AIFM1 , AMT, APTX, ATP5A1, ATP5E, ATPAF2, BCS1L, C10ORF2, C12ORF62, C12ORF65, C2ORF64, C8ORF38, CDH23, CISD2, CLDN14, CLPP, COCH, COL11A2, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CYC1, DARS2, DFNA5, DGUOK, DLAT, DLD, DNAJC19, DNM1L, EARS2, ESPN, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EYA4, FARS2, FASTKD2, FOXRED1, GCSH, GFER, GFM1, GJB2, GJB3, GJB6, GLDC, HARS2, HSD17B4, HSPD1, IGHMBP2, ISCU, KCNQ4, KIF5A, LARS2, LHFPL5 , LRPPRC, MECP2, MECP2 , MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-DLOOP, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYO15A, MYO1A, MYO6, MYO7A, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA7, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NUBPL, NUP62, OPA1, OPA3, OTOF, PC, PCDH15, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PNPT1, POLG, POLG2, PUS1, RMND1, RMRP, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A3, SLC25A4, SLC26A4, SPAST, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SURF1, TACO1, TAZ, TECTA, TIMM8A, TK2, TMC1, TMEM126A, TMEM70, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UBA1, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, USH1C, WFS1, WHRN, YARS2
PRION_ENF	Enfermedades priónicas - Secuenciación completa Gen incluido: PRNP
SCN1A	Epilepsia - síndrome de Dravet - Secuenciación completa Gen incluido: SCN1A
GEN_000353	Epilepsia autosómico dominante con afectación auditiva - Secuenciación completa Gen incluido: LGI1
GEN_000354	Epilepsia con Displasia - Panel NGS Genes incluidos: CNTNAP2, CHD2, DNM1, GABRB3, MAPK10, SCN1A, MTOR, TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL3, NPRL2, PCDH19
GEN_000355	Epilepsia de ausencias juveniles tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: EFHC1
GEN_000358	Epilepsia dependiente de piridoxina - Secuenciación completa Gen incluido: ALDH7A1
PCDH19	Epilepsia femenina retraso mental - Secuenciación completa Gen incluido: PCDH19
LAFORA_MUT	Epilepsia mioclónica progresiva de Lafora - Panel NGS Genes incluidos: EPM2A, NHLRC1
GEN_000356	Epilepsia mioclónica progresiva - Panel NGS Genes incluidos: CSTB, SCARB2, NHLRC1, EPM2A, PRICKLE1, KCTD7, GOSR2, PRICKLE2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000357	Epilepsia nocturna dominante del lóbulo frontal - Panel NGS Genes incluidos: CHRNA4, CHRNA2, CHRNA2
GEN_000359	Epilepsia relacionada con piridoxina - Panel NGS Genes incluidos: PLPBP, PNPO, PDXK, PDXP
EPILEPSIA	Epilepsia - Panel NGS Genes incluidos: HSD17B10, DPYD, ADSL, ABCD1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, GFAP, AMACR, UBE3A, MECP2, ASPA, AGA, SCN1B, BTBD, PHF6, CPT2, ATRX, NOTCH3, FOLR1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1, CACNA1H, SCN8A, EARS2, MARS2, ALG13, SLC35A2, TCF4, SLC6A8, TBC1D24, GCH1, ADAR, KCNB1, SERPINI1, DOCK7, GABRB3, DEPDC5, LGI1, GRIN2A, EFHC1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, KCNT1, GOSR2, PRICKLE2, CERS1, CSTB, EPM2A, KCNC1, KCTD7, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2, ALDH7A1, SYN1, CHD2, ARHGEF9, DNM1, GNAO1, HCN1, KCNA2, NECAP1, PCDH19, PLCB1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A22, SPTAN1, STXBP1, SZT2, PNKP, KCNQ2, GABRA1, EEF1A2, GRIN2B, ST3GAL3, CDKL5, SCN2A, WWOX, CACNB4, KCNA1, PRRT2, SLC46A1, FLNA, GRN, ST3GAL5, STX1B, GABRG2, GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH, AMT, GLDC, GAMT, FH, MTHFR, ARG1, GPHN, SLC25A15, PTS, QDPR, PRODH, CASR, GNE, HNRNPU, GALC, PSAP, DNAJC5, L2HGDH, COX15, FOXRED1, AIMP1, FAM126A, POLR3A, POLR3B, TUBB4A, CLCN2, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, RNASET2, CSF1R, RELN, ARX, DCX, TSC1, TSC2, MLC1, HEPACAM, GRIA3, IQSEC2, MBD5, MEF2C, PURA, SYNGAP1, CASK, SMS, CUL4B, SLC9A6, KDM5C, UBE2A, OPHN1, ARSA, SCN1A, CACNA1A, NDUFAF5, MOCS1, ZEB2, PIGA, SUMF1, SNAP25, SLC6A1, WDR45, CTSF, MED12, ATP13A2, SCN9A, SOX10, PGK1, CNTNAP2, NRXN1, PNPO, FOXG1, COL4A1, KCNQ3, NEU1, OFD1, MTOR, AFG3L2, HSPD1, GJC2, KIF1A, PLP1, ASAH1, SLC2A1, ALDH5A1, SUOX, SLC19A3, TREX1, RAB39B
ALS2	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil - Secuenciación completa Gen incluido: ALS2
SOD1_MUT	Esclerosis lateral amiotrófica 1 (ELA1) - Secuenciación completa Gen incluido: SOD1
GEN_000365	Esclerosis lateral amiotrófica familiar con demencia frontotemporal - Secuenciación completa Gen incluido: C9orf72
GEN_000366	Esclerosis lateral amiotrófica familiar - Panel NGS Gen incluido: ALS2, ANG, C9orf72, CHMP2B, FIG4, FUS, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG20, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, HNRNPA1, MATR3
GEN_000364	Esclerosis lateral amiotrófica - Panel NGS Genes incluidos: ANG, ANXA11, ATXN2, C21ORF2, C9ORF72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DAO, DCTN1, EPHA4, ERBB4, FIG4, FUS, GLE1, HNRNPA1, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, SOD1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP
C9ORF72	Esclerosis lateral amiotrófica: Gen C9orf72 expansión Gen incluido: C9orf72



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000367	Esclerosis tuberosa - Secuenciación completa Gen incluido: TSC1
GEN_000368	Esclerosis tuberosa - Secuenciación completa Gen incluido: TSC2
ESCLER_TUB	Esclerosis tuberosa - Panel NGS Genes incluidos: TSC1, TSC2
GEN_000371	Espondilolistesis tipo Ehlers-Danlos - Secuenciación completa Gen incluido: SLC39A13
GEN_000372	Esquizencefalia - Secuenciación completa EMX2
EXOMA_TSO	Exoma clínico
EXOMA	Exoma completo (> 20.000 genes)
EXOMA_TRIO	Exoma completo en paciente y progenitores
FABRY	Fabry, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: GLA
SDHD_MUTS	Feocromocitoma y paraganglioma hereditario, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SDHD
SDHB_MUTS	Feocromocitoma y paraganglioma hereditario, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SDHB
COMT_V185M	Fibromialgia: mutación V185M Gen incluido: COMT
GEN_000384	Fucosidosis - Secuenciación completa Gen incluido: FUCA1
GEN_000389	Galactosemia tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: GALK1
GEN_000388	Galactosemia - Panel NGS Genes incluidos: GALE, GALK1, GALT
GM1_MUTS	Gangliosidosis tipo 1 - Secuenciación completa Genes incluidos: GM1, GLB1
GEN_000390	Gangliosidosis - Panel NGS Genes incluidos: GLB1, GM2A, HEXA, HEXB



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GENOMA	Genoma completo: secuenciación
GEN_000395	Gerstmann-Straussler, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: PRNP
GEN_000699	Gilles de la Tourette, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SLITRK1
GEN_000408	Hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos de las extremidades - Secuenciación completa Gen incluido: NSDHL
GEN_000409	Hemiplejía alternante de la infancia - Secuenciación completa Gen incluido: ATP1A3
GEN_000414	Heterotopia periventricular ligada al X - Panel NGS Genes incluidos: FLNA, ARFGEF2
GEN_000416	Hidrocefalia ligada al X - Secuenciación completa Gen incluido: L1CAM
AN05	HiperCKemia asintomática - Secuenciación completa Gen incluido: ANO5
GEN_000424	Hiperekplexia hereditaria - Secuenciación completa Gen incluido: SLC6A5
GEN_000428	Hipermetioninemia - Secuenciación completa Gen incluido: MAT1A
GEN_000434	Hipertermia maligna muscular - Secuenciación completa Gen incluido: RYR1
GEN_000435	Hipertrofia muscular asociada a miostatina - Secuenciación completa Gen incluido: MSTN
GEN_000445	Hipoacusia neurosensorial bilateral no sindrómica. ADN mitocondrial - Estudio de la mutación A1555G Gen incluido: MTRNR1
GEN_000446	Hipocondrogénesis - Panel NGS Genes incluidos: COL2A1, SLC26A2
GEN_000452	Hipomielinización y la catarata congénita - Secuenciación completa Gen incluido: FAM126A
GEN_000455	Hipoplasia cerebelosa - Secuenciación completa Gen incluido: VLDLR



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000457	Hipoplasia dérmica focal - Secuenciación completa Gen incluido: PORCN
GEN_000458	Hipoplasia pontocerebelar - Panel NGS Genes incluidos: TSEN2, TSEN34, TSEN54, RARS2, VRK1
GEN_000464	Holoprosencefalia no síndrómica - Panel NGS Genes incluidos: SIX3, SHH, TGIF1, ZIC2, PTCH1, GLI2, DISP1, CDON, FOXH1, NODAL, TDGF1, GAS1, DLL1, FGF8
GEN_000468	Homocistinuria - Panel NGS Ampliado Genes incluidos: CBS, MTHFR, MTR, MTRR, MMADHC, MMACHC
GEN_000467	Homocistinuria por déficit de MTHFR - Secuenciación completa Gen incluido: MTHFR
GEN_000469	Homocistinuria - Panel NGS Genes incluidos: CBS, MTHFR
HUNTINGTON	Huntington, enfermedad de - Expansión secuencia (CAG)_n Gen incluido: HTT
GEN_000470	Hurler o MPS1, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: IDUA
IKBKG_MUTS	Incontinencia pigmenti - Secuenciación completa Gen incluido: IKBKG
GEN_000486	Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con déficit de magnesio, EBV y neoplasia. Secuenciación completa Gen incluido: MAGT1
GEN_000489	Johanson Blizzard, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: UBR1
GEN_000490	Joubert / Nefronoptosis juvenil familiar, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: NPHP1
GEN_000491	Joubert, síndrome de y patologías relacionadas - Panel NGS Genes incluidos: AHI1, ARL13B, ARMC9, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, HYLS1, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, PDE6D, PIBF1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423
GEN_000492	Kabuki, síndrome de - Panel NGS Gen incluido: KDM6A, MLL2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000494	Kenny-Caffey, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: TBCE
GEN_000496	Klippel-Feil tipo 1, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: GDF6
GEN_000497	Krabbe, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: GALC
GEN_000498	Laron, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: GHR
SPRED1_MUT	Legius, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SPRED1
SIND_LEIGH	Leigh, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: BCS1L, COX10, COX15, SDHA, SURF1
GEN_000706	Leigh, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: BCS1L, NDUFA10, SDHA, NDUFS4, NDUFAF2, NDUFA2, DUFAF6, SURF1, COX15, NDUFS3, NDUFS8, FOXRED1, NDUFA9, NDUFA12, COX10, NDUFS7
GEN_000500	Leri-Weill, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SHOX
GEN_000501	Lesch-Nyhan, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: HPRT1
LMNB1_MUTS	Leucodistrofia de adulto - Secuenciación completa Gen incluido: LMNB1
GEN_000502	Leucodistrofias en adulto - Panel NGS (>10 genes)
EIF2B1	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Secuenciación completa Gen incluido: EIF2B1
EIF2B2	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Secuenciación completa Gen incluido: EIF2B2
EIF2B3	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Secuenciación completa Gen incluido: EIF2B3
EIF2B4	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Secuenciación completa Gen incluido: EIF2B4
EIF2B5	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Secuenciación completa Gen incluido: EIF2B5



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000503	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente - Panel NGS Genes incluidos: EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5
GEN_000504	Leucoencefalopatía - Panel NGS Genes incluidos: ABCD1, ACOX1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, CSF1R, CYP27A1, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HSD17B4, HTRA1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SLC17A5, SOX10, SUMF1, TREM2, TREX1, TYROBP
GEN_000510	Lipofucinosis ceroide neuronal - Panel NGS Genes incluidos: PPT1, TPP1, CLN3, CLN6, CLN5, MFSD8, CLN8, CTSD, DNAJC5, CTSF, KCTD7, ATP13A2, GRN
GEN_000511	Lipogranulomatosis de Farber - Secuenciación completa Gen incluido: ASAH1
GEN_000513	Lisencefalia ligada al X tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: DCX
LISENCEFAL	Lisencefalia - Panel NGS Genes incluidos: ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARX, ATP6V0A2, B3GALNT2, B3GNT1, DCX, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LAMB1, LARGE, NDE1, PAFAH1B1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, RELN, TMEM5, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR, WDR62
GEN_000514	Lowe, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: OCRL
GEN_000708	Lujan-Fryns, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: MED12
GEN_000518	Malformación cavernosa cerebral hereditaria tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: KRIT1
GEN_000517	Malformación cavernosa cerebral hereditaria - Panel NGS Genes incluidos: CCM2, KRIT1, PDCD10
GEN_000520	Marinesco-Sjögren, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: SIL1
GEN_000331	McArdle, enfermedad de, Glucogenosis tipo 5 - Secuenciación completa Gen incluido: PYGM
MELAS_MUTS	MELAS: encefalopatía mitocondrial, secuenciación Gen incluido: MELAS
GEN_000525	Meningioma - Secuenciación completa Gen incluido: PDGFB



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
MENKES_MUT	Menkes, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: ATP7A
MERRF_MUTS	MERRF: encefalopatía mitocondrial, epilepsia mioclónica, secuenciación Gen incluido: MERRF
GEN_000527	Metabolopatías y respuesta a fármacos - Panel NGS Genes incluidos: AASS, ABAT, ABCD1, ABHD5, ACOX1, ACSL4, ADAR, ADAT3, ADCK3, ADSL, AGA, AHI1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMT, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARL13B, ARL6, ARSA, ARSB, ARX, ASAH1, ASL, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ATL1, ATP6AP2, ATP7A, ATP8A2, ATRX, AUH, B3GALNT2, B3GALT1, B3GNT1, B4GALT1, B4GALT7, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BRAF, BRCA2, BRIP1, BRWD3, BSCL2, BTB, C5ORF42, CA2, CA8, CACNA1C, CACNG2, CANT1, CASC5, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CD96, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CHD7, CHKB, CHMP1A, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL2A1, COL4A1, COMP, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, CPS1, CRADD, CRBN, CTCF, CTNNB1, CTSA, CTSD, CUL4B, CYB5R3, CYP27A1, DARS2, DCX, DDC, DDOST, DDX59, DHCR7, DKC1, DLG3, DNAJC19, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EBP, EIF2S3, EPB41L1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, FAM126A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FGD1, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FKRP, FKTN, FLNA, FOXG1, FOXL2, FTCD, FTSJ1, FUCA1, GABRG2, GALT, GALE, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GATAD2B, GATM, GBA, GCDH, GCH1, GCSH, GDI1, GFAP, GJB1, GJB6, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLI3, GLYCTK, GM2A, GMPPB, GNAS, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPI, GPR56, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2B, GSS, GTDC2, GUSB, HCCS, HCF1, HDAC8, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPD1, HSPG2, HUWE1, HYAL1, IDS, IDUA, IGBP1, IL1RAPL1, INPP5E, INSR, IQSEC2, ISPD, ITPR1, JAG1, KCNC3, KCNJ10, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KIF7, KIRREL3, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMP2, LARGE, LRP5, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP2K1, MAP2K2, MASP1, MBD5, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED23, MFSD8, MGAT2, MID1, MKKS, MKS1, MLC1, MLL2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTHFR, MTR, MVK, MYCN, MYO5A, NAA10, NAGLU, NBN, NDE1, NDP, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NLGN4X, NLRP3, NOTCH2, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NRAS, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTRK1, OCRL, OFD1, OPA3, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PALB2, PAX3, PAX6, PCBD1, PCCA, PCDH19, PDHA1, PDSS1, PDSS2, PEPD, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX6, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGK1, PGM1, PHC1, PHF6, PHF8, PIGL, PLA2G6, PLP1, PMM2, PNKP, PNP, PNPO, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMT1, POMT2, PORCN, PPT1, PQBP1, PRKAR1A, PRPS1, PRSS12, PTCH1, PTEN, PTPN11, PTS, PVRL1, QDPR, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAD51C, RAF1, RARS2, RBM10, RECQL4, RELN, RFT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RPGRIP1L, RPS6KA3, SACS, SAMHD1, SAR1B, SBDS, SC5DL, SCN1A, SCN2A, SCN9A, SEMA3E, SEPSECS, SETBP1, SGSH, SH3PXD2B, SHROOM4, SIL1, SLC12A6, SLC16A2, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A6, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMPD1, SMS, SOS1, SOX3, SPAST, SPG11, SPRED1, SPTAN1, SRD5A3, SRPX2, ST3GAL3, STIL, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAT, TBCE, TCF4, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TECR, TGFB1, TGFB2, TIMM8A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TPI1, TPP1, TRAPPC9, TREM2, TREX1, TRIM32, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSPAN7, TTC21B, TTC8, TUBA1A, TUBB4A, TUSC3, TWIST1, TYROBP, UBE2A, UBE3A, UBR1, UMPS, UPF3B, UROC1, VLDLR, VPS13B, VRK1, WDPCP, WDR62, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZNF335, ZNF423, ZNF711, ZNF81



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000528	Microangiopatía cerebral con quistes y calcificaciones - Secuenciación completa Gen incluido: CTC1
GEN_000530	Microcefalia primaria autosómico recesiva - Panel NGS Genes incluidos: AGMO, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, MCPH1, MFSD2A, SLC25A19, STIL, TUBGCP4, TUBGCP6, WDFY3, WDR62, ZNF335
MCPH5_GEN	Microcefalia primaria - Secuenciación completa Gen incluido: ASPM
MICROCEFAL	Microcefalia primaria - Secuenciación completa Gen incluido: MCPH1
GEN_000529	Microcefalia - Panel Ampliado NGS Genes incluidos: AGMO, AKT3, AP4M1, ARFGEF2, ASPM, ATR, ATRX, BUB1B, CASK, CDC6, CDK5RAP2, CDKL5, CDT1, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP57, CEP63, CHMP1A, COX7B, DHCR7, DIAPH1, DNA2, DNM1L, DYRK1A, EFTUD2, EIF2S3, EXOSC3, FOXG1, IER3IP1, KIAA1279, KIF11, KIF2A, KIF5C, LIG4, MBD5, MCM5, MCPH1, MECP2, MED17, MFF, MFSD2A, MIR17HG, MRE11A, MSMO1, MYCN, NBN, NDE1, NHEJ1, NIN, NIPBL, OPHN1, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1, PCNT, PNKP, POMT1, PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARS2, RBBP8, RNU4ATAC, RTTN, SEPSECS, SLC25A19, SLC9A6, STAMBP, STIL, TBC1D20, TBC1D23, TCF4, TOE1, TRAPPC9, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, UBE3A, VRK1, WDFY3, WDR62, WWOX, XRCC4, ZEB2, ZNF335
MIGRAÑA_1	Migraña hemipléjica familiar tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: CACNA1A
GEN_000532	Migraña hemipléjica familiar tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: ATP1A2
MIGRAÑA	Migraña hemipléjica familiar - Panel NGS Genes incluidos: CACNA1A, ATP1A2, SCN1A
GEN_000543	Miopatía con cuerpos de inclusión, enfermedad de Paget del hueso y demencia frontotemporal. Secuenciación completa Gen incluido: VCP
GEN_000544	Miopatía con déficit de ISCU - Secuenciación completa Gen incluido: ISCU
GEN_000545	Miopatía de Brody - Secuenciación completa Gen incluido: ATP2A1
GEN_000546	Miopatía de Salih - Secuenciación completa Gen incluido: TTN
CRYAB	Miopatía dilatada relacionada con alfa-B cristalina - Secuenciación completa Gen incluido: CRYAB



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000547	Miopatía distal de Laing - Secuenciación completa Gen incluido: MYH7
GEN_000548	Miopatía distal de Miyoshi - Secuenciación completa Gen incluido: DYSF
GEN_000549	Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: GNE
GEN_000550	Miopatía miofibrilar - Panel NGS Genes incluidos: BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT
GEN_000551	Miopatía mototubular, centronuclear ligada al X - Secuenciación completa Gen incluido: MTM1
GEN_000552	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica - Secuenciación completa Gen incluido: PUS1
GEN_000553	Miopatía nemalínica tipo 3 - Secuenciación completa Gen incluido: ACTA1
MIOPAT_GEN	Miopatías hereditarias - Panel NGS Genes incluidos: ACAD9, ACADL, ACADM, ACADVL, ACTA1, ADSSL1, AGL, ALG2, AMPD1, ANO5, ATP2A1, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, BVES, CACNA1S, CAPN1, CAPN3, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNE, CLCN1, CNBP, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT1B, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DMPK, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DPM1, DPM2, DPM3, DUX4, DYSF, EMD, ETFA, ETFB, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GFPT1, GMPPB, GNE, GOSR2, GYS1, HADHA, HADHB, HNRNPA2B1, HNRNPDL, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMA2, LARGE1, LDB3, LGMD1H, LIMS2, LMNA, LMOD3, LPIN1, MATR3, MEGF10, MMEL1, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH2, MYH7, MYL2, MYOT, MYPN, NEB, OPA1, OPA3, PABPC1P2, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PTRF, PYGM, PYROXD1, RAPSN, RRM2B, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SPEG, STAC3, STIM1, SUCLA2, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TIA1, TK2, TMEM43, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, TWNK, TYMP, VCP, VMA21, XK, ZASP
GEN_000554	Miotilinoopatía - Secuenciación completa Gen incluido: MYOT
GEN_000555	Miotonía agravada por potasio - Secuenciación completa Gen incluido: SCN4A
MIOTO_CONG	Miotonía congénita - Secuenciación completa Gen incluido: CLCN1
GEN_000557	Miotonías no distróficas - Panel NGS Genes incluidos: CLCN1, SCN4A, CACNA1S, ATP2A1, KCNJ2, KCNJ18, KCNJ5, HSPG2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000559	Mowat-Wilson, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: ZEB2
GEN_000561	Mucopolisacaridosis - Panel NGS Genes incluidos: ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, SGSH, NAGLU
NARCOLEPSI	Narcolepsia Genes incluidos: HLA-DRB1-1501, HLA-DQA1-0102, HLA-DQB1-0602
GEN_000572	Neuroacantocitosis - Secuenciación completa Gen incluido: XK
GEN_000573	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro: Aceruloplasminemia - Secuenciación completa Gen incluido: CP
PANK2_MUTS	Neurodegeneración con depósitos de hierro - Panel NGS
GEN_000574	Neurodegeneración por déficit de pantotenato quinasa - Secuenciación completa Gen incluido: PANK2
GEN_000575	Neuroferritinopatía - Secuenciación completa Gen incluido: FTL
NF1_DNA	Neurofibromatosis tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: NF1
NF2_DNA	Neurofibromatosis tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: NF2
NEUROFIBRO	Neurofibromatosis - Panel NGS Genes incluidos: NF1, NF2
GEN_000577	Neuronopatía óptica-sordera-distonía, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: TIMM8A
GEN_000578	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejia - Secuenciación completa Gen incluido: POLG
GEN_000579	Neuropatía axonal gigante - Secuenciación completa Gen incluido: GAN
GEN_000580	Neuropatía con ataxia y retinosis pigmentosa, NARP - Estudio de la mutación T8993G Gen incluido: MTATP6
GEN_000581	Neuropatía con ataxia y retinosis pigmentosa, NARP - Secuenciación completa Gen incluido: MTATP6



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
HSPB8_MUTS	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2A - Secuenciación completa Gen incluido: HSPB8
HSPB1_MUTS	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2B - Secuenciación completa Gen incluido: HSPB1
HSPB3_MUTS	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2C - Secuenciación completa Gen incluido: HSPB3
BSCL2_MUTS	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5A - Secuenciación completa Gen incluido: BSCL2
LHON_DNA	Neuropatía óptica hereditaria de Leber: mutaciones en mtDNA Gen incluido: LHON
GEN_000582	Neuropatía sensitiva con demencia y sordera - Secuenciación completa Gen incluido: DNMT1
GEN_000583	Neuropatías motoras sensoriales hereditarias - Panel NGS Genes incluidos: AARS, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF2, SBF1, SH3TC2, TRPV4, YARS, BSCL2, INF2, AIFM1, DHTKD1, PDK3, GNB4
GEN_000584	Neuropatías motoras y sensoriales hereditarias con agenesia del cuerpo calloso - Secuenciación completa Gen incluido: SLC12A6
GEN_000585	Neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias - Panel NGS Genes incluidos: WNK1, FAM134B, KIF1A, NTRK1, NGF, DNMT1, SPTLC1, SPTLC2, DST, ATL1
GEN_000589	Niemann-Pick - Panel NGS Genes incluidos: SMPD1, NPC1, NPC2
PTPN11_MUT	Noonan, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: PTPN11
NOONAN	Noonan, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: PTPN11, BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, NRAS, NS2, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2
NORRIE	Norrie, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: NDP
HHT	Olser-Weber-Rendu enfermedad de: telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) - Panel NGS Genes incluidos: ENG, ACVRL1, SMAD3 y GDF2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000597	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leucoencefalopatía esclerosante Genes incluidos: TREM2, TYROBP
GEN_000608	Parálisis periódica hipercalémica tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: SCN4A
GEN_000609	Parálisis periódica hipocalémica 1 y 2 - Panel NGS Genes incluidos: CACNA1S, SCN4A
GEN_000610	Paramiotonía congénita - Secuenciación completa Gen incluido: SCN4A
SPG11_MUTS	Paraplejía espástica 11 (SPG11) - Secuenciación completa Gen incluido: SPG11
SPG2_MUTS	Paraplejía espástica 2 (SPG2) - Secuenciación completa Gen incluido: PLP1
SPG30	Paraplejía espástica 30 (SPG30) - Secuenciación completa Gen incluido: KIF1A
REEP1_MUTS	Paraplejía espástica 31 (SPG31) - Secuenciación completa Gen incluido: REEP1
SPG3A_MUTS	Paraplejía espástica 3A (SPG3A) - Secuenciación completa Gen incluido: SPG3A
SPG4_MUTS	Paraplejía espástica 4 (SPG4) - Secuenciación completa Gen incluido: SPAST
SPG6_MUTS	Paraplejía espástica 6 (SPG6) - Secuenciación completa Gen incluido: NIPA1
SPG7_MUTS	Paraplejía espástica 7 (SPG7) - Secuenciación completa Gen incluido: SPG7
SPG_TOTAL	Paraplejía espástica familiar - Panel NGS Genes incluidos: ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, CAPN1, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ENTPD1, EPT1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, FLRT1, GAD1, GBA2, GJC2, HACE1, HSPD1, IBA57, KCNA2, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MARS, NIPA1, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG14, SPG16, SPG19, SPG20, SPG21, SPG24, SPG25, SPG27, SPG29, SPG32, SPG34, SPG36, SPG37, SPG38, SPG41, SPG7, TECPR2, TFG, UCHL1, USP8, VPS37A, WDR48, WASHC5, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000611	Paraplejía espástica hereditaria - Panel NGS Genes incluidos: AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, GJC2, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE2, HSPD1
GEN_000612	Paraplejía espástica ligada al X tipo 1. Síndromes de Masa y Crash - Secuenciación completa Gen incluido: L1CAM
GEN_000613	Paraplejía espástica ligada al X tipo 2 - Secuenciación completa Gen incluido: PLP1
PARKINSON1	Parkinson 1, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: SNCA
PARKINSON2	Parkinson 2, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: PARK2
PARKINSON8	Parkinson 8, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: LRRK2
PARKINS_AD	Parkinson, enfermedad de AD - Panel NGS Genes incluidos: SNCA (PARK1), LRRK2 (PARK8), VPS35 (PARK17)
PARKINS_AR	Parkinson, enfermedad de AR - Panel NGS Genes incluidos: PARK2, PINK1 (PARK6), PARK7, ATP13A2 (PARK9), FBX07 (PARK15), SLC6A3
PARKINS_EO	Parkinson, enfermedad de de aparición temprana (PDEO) - Panel NGS Genes incluidos: PARK2, PINK1, PARK7, LRRK2
GEN_000615	Parkinson, enfermedad de - Panel NGS Genes incluidos: ADH1C, ATP12A, ATP13A2, ATP1A3, ATXN2, ATXN3, COMT, EIF4G1, FAS, FBX07, GBA, GIGYF2, GSK3B, GSTO1, HTRA2, IL1B, KLK6, LAMP2, LRRK2, MAPT, NR4A2, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKAG2, SNCA, SNCAIP, TAF1, TARDBP, TBP, UCHL1, VPS35
GEN_000617	Patología muscular hereditaria - Panel NGS Genes incluidos: ACTA1, AGRN, ANO5, ATP2A1, ATP1A3, BAG3, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DPAGT1, DRD2, DYSF, EMD, FLNC, FHL1, FKRP, FKTN, GCH1, GFPT1, GNE, ISCU, ISPD, KBTBD13, LMNA, LAMA2, LARGE, LDB3, MATR3, MTM1, MUSK, MYH7, MYOT, NEB, PLEC, POMT2, POMGNT1, PUS1, RAPSN, RYR1, SCN4A, SEPN1, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SLC30A10, SPR, SYNE1, SYNE2, TPM3, TPM2, TNNT1, TTN, TIMM8A, TH, TOR1A, TCAP, TRIM32, POMT1, TRAPPC11, TMEM43, VCP



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000621	Patologías del tejido conectivo - Panel NGS Genes incluidos: ABCC6, ACTA2, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6VOA2, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MSTN, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469
GEN_000624	Piebaldismo - Secuenciación completa Gen incluido: KIT
ANDRADE	Polineuropatía amiloide familiar - Secuenciación completa Gen incluido: TTR
GEN_000629	Polineuropatía, sordera, ataxia, retinitis pigmentosa y catarata - Secuenciación completa Gen incluido: ABHD12
PRADER.W	Prader-Willi, síndrome de.- Test de metilación y MLPA Gen incluido: SNRPN
GEN_000642	Proteus, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: AKT1
GEN_000660	Rasopatía - Panel NGS Genes incluidos: BRAF, KRAS, PTPN11 ,RAF1, SOS1, HRAS, MAPSK1, MAP2K2, NRAS
GEN_000661	Refsum, enfermedad de - Panel NGS Genes incluidos: PHYH, PEX7



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000672	Retraso en el desarrollo - Panel NGS Genes incluidos: AAAS, ABCB11, ACADS, ACAN, ACP5, ACTB, ADA, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, AGA, AGL, AGPS, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDOA, ALMS1, ALPL, ANKRD11, AP4B1, AP4E1, AP4S1, AQP2, ARSB, ARSE, ARX, ASPM, ASXL1, ATM, ATP6VOA2, atp7a, ATP8B1, ATPAF2, ATR, ATRX, B3GALT1, B3GAT3, B4GALT7, BANF1, BCOR, BIPPs, BLM, BMP1, BMPR1B, BRAF, BTK, BUB1B, C16orf57, CA2, CANT1, CASK, CASP8, CASR, CCBE1, CCDC8, CD96, CDC6, CDT1, CENPJ, CEP152, CEP57, CEP63, CHD7, CHMP1A, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST3, CLCN5, COL10A1, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COX4I2, CREBBP, CRLF1, CRTAP, CTC1, CTDPL1, CTNS, CTSA, CTSK, CUL4B, CUL7, CYP11B1, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDX11, DHCR7, DKC1, DLL3, DLX5, DUOX2, DUOX2A2, DYM, DYNC2H1, EBP, EFN1B1, EFTUD2, EIF2AK3, ENPP1, EP300, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, ESCO2, EVC, EVC2, EXOSC3, EXT1, EXT2, FAM123B, FAM20C, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FBN1, FGD1, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNB, FNLA, FOXE1, FOXG1, Foxi1, FTO, fucA1, G6PC, G6PC3, GALNS, GATA1, GBA, GCM2, GDF5, GDF6, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GJB6, GK, GLA, GLB1, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, Gorab, GPC6, GPD1, GRM1, GTF2H5, GUSB, H19, HBA1, HBB, HCCS, HCFC1, HDAC4, HDAC8, Hes7, HESX1, HEX, HGD, HOXD13, HPRT1, HRAS, HSD11B2, HSD17B4, HSPG2, HYAL1, HYLS1, IDS, IDUA, IFITM5, IFT140, IFT43, IGBP1, IGF1R, IGF2, IHH, IKBKAP, IKBKG, IMPAD1, INSR, ITCH, KANSL1, KAT6B, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ2, KDM5C, KIF1A, KIF22, KIF7, KLF1, KRAS, L1CAM, LAMTOR2, LARGE, LBR, LEPRE1, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LRBA, LRP2, LRP5, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAN2B1, MAP2K1, map2k2, MATN3, MBTPS2, MCPH1, MECP2, med12, MGAT2, MIR17HG, MKS1, MLL, MLYCD, MMP13, MMP2, MMP9, MPO, Mpv17, MVK, MYCN, MYH3, MYH8, NAA10, NBAS, NBN, NDE1, NDN, NEK1, NF1, NIN, NIPBL, NKX2-1, NKX2-5, NOG, NOTCH2, NPR2, NSD1, NSDHL, NSUN2, OCRL, OFD1, ORC1, Orc4, ORC6, OTX2, PAPSS2, PAX8, PCCB, PCNT, PDE4D, PEX7, PFKM, PGAM2, PGMs, PHF6, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PIGO, PIK3R2, PITX2, PLEC1, PLOD2, PLOD3, POC1A, POR, PORCN, POU1F1, PQBP1, PRKAR1A, PROP1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB18, RAB23, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB40AL, RAD21, RAD51C, RAF1, RAI1, RAPS, rbbp8, RBM8A, RECQL4, RIN2, RIPK4, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, ROR3, RPS19, RPS6KA3, RTTN, RUNX2, SBDS, SDHA, SEC23A, SECISBP2, Sema3E, SEPNI1, SERPINF1, SERPINH1, SF3B4, SH3BP2, SHH, SHROOM4, SIL1, SLC12A2, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC26A2, SLC26A4, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A13, SLC39A4, SLC5A5, SLC6A19, SLC6A8, SLC9A6, SLX4, SMAD4, SMARCA2, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SMPD1, SMS, SNRPN, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPG20, SRCAP, Stra6, SUMF1, TAZ, TBCE, TBX1, TBX15, TBX3, TCTN3, TERT, TFAP2A, TG, THRA, THRB, TINF2, TMC01, TMEM165, TMEM237, TNFRSF11B, TNNI2, TNNT3, TP63, TPM2, TPO, TRAPPC2, TRH, TRHR, TRIM37, Trip11, TRPS1, TRPV4, TSHB, TSHR, TWIST1, UBR1, UROC1, UROS, VDR, VLDLR, VPS13B, WDR19, WDR35, WEIRD, WFS1, WISP3, WNT5A, WNT7A, WRN, ZEB2, ZincfingerandBTBdomain-containingprotein16, ZMPSTE24, ZNF592
GEN_000671	Retraso mental ligado al X - Secuenciación completa Gen incluido: SOX3
GEN_000674	Rett atípico, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: CDKL5
GEN_000673	Rett, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: FOXG1
RETT_PCR	Rett, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: MECP2



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000678	Rubinstein-Taybi, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: CREBBP
RUBI_TAYBI	Rubinstein-Taybi, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: CREBBP, EP300
GEN_000680	Sandhoff, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: HEXB
GEN_000684	Sialidosis - Secuenciación completa Gen incluido: NEU1
GEN_000685	Sialuria - Secuenciación completa Gen incluido: GNE
SILVER_RUS	Silver-Russell, síndrome de - Análisis MS-MLPA
GEN_000690	Síndrome cardiofaciocutáneo - Panel NGS Genes incluidos: BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2
GEN_000715	Síndrome cuerno occipital - Secuenciación completa Gen incluido: ATP7A
DEL_22Q11	Síndrome de delección 22q11.2 - Delecciones y duplicaciones (MLPA)
GEN_000697	Síndrome de espasmo infantil ligado al cromosoma X - Secuenciación completa Gen incluido: ARX
GEN_000696	Síndrome de espasmo infantil ligado al cromosoma X - Secuenciación completa Gen incluido: CDKL5
PHOX2B	Síndrome Hipoventilación Central - Secuenciación completa Gen incluido: PHOX2B
GEN_000719	Síndrome LIG4 - Secuenciación completa Gen incluido: LIG4
GEN_000723	Síndrome miasténico congénito - Panel NGS Genes incluidos: CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, RAPSIN, SCN4A
GEN_000726	Síndrome oral-facio-digital tipo 1 - Secuenciación completa Gen incluido: OFD1
GEN_000728	Síndrome oto-facio-cervical - Secuenciación completa Gen incluido: PAX1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000733	Síndrome por déficit de creatina - Panel NGS Genes incluidos: GAMT, SLC6A8
GEN_000737	Smith-Lemli-Opitz, síndrome de - déficit de 7-deshidrocolesterol reductasa - Secuenciación completa Gen incluido: DHCR7
SOTOS_NSD1	Sotos, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: NSD1
GEN_000743	Superactividad de fosforribosilpirofosfato sintetasa - Secuenciación completa Gen incluido: PRPS1
TAY_SACHS	Tay Sachs, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: HEXA
GEN_000746	Temblores esenciales hereditarios tipo 4 - Secuenciación completa Gen incluido: FUS
GEN_000748	Timothy, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: CACNA1C
POLG	Trastornos asociados a POLG - Panel NGS Genes incluidos: POLG1, POLG2
GEN_000754	Trastornos del almacenamiento de ácido siálico. Enfermedad de Salla - Secuenciación completa Gen incluido: SLC17A5
GEN_000760	Trigonocefalia - Secuenciación completa Gen incluido: FGFR1
GEN_000761	Triple A, síndrome - Secuenciación completa Gen incluido: AAAS
GEN_000171	Trombofilia. Déficit de Antitrombina 3 - Secuenciación completa Gen incluido: SERPINC1
FAC7_MUT	Trombofilia. Déficit de factor 7 - Secuenciación completa Gen incluido: F7
GEN_000763	Trombofilia - Estudio de las mutaciones E264V, E342K Gen incluido: SERPINA1
GEN_000764	Trombofilia - Secuenciación completa Gen incluido: SERPINA1



CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA
GEN_000766	Unverricht-Lundborg, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: CSTB
GEN_000773	Waardenburg y albinismo digénico - Panel NGS Gen incluido: TYR, MITF
GEN_000775	Walker-Warburg, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: POMT1
GEN_000712	Warburg Micro, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, TBC1D20, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMT1, POMT2
GEN_000713	West, síndrome de - Panel NGS Genes incluidos: ARX, CDKL5, CNPY3, GRIN2B, GUF1, NTRK2, PIGA, PLCB1, SCN2A, SIK1, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1
WILLIAMS	Williams, síndrome de - Región WBSCR - Deleciones-duplicaciones (MLPA)
WILSON	Wilson, enfermedad de - Secuenciación completa Gen incluido: ATP7B
GEN_000782	Wolfram, síndrome de - Secuenciación completa Gen incluido: WFS1
XFRAGPCR	X Frágil, síndrome de Gen incluido: FMR1
GEN_000783	Xantomatosis cerebrotendinosa - Secuenciación completa Gen incluido: CYP27A1