

# NEOMAZ<sup>®</sup>



Estudios moleculares  
y genómicos



## ConfirMas

Enfermedades tratables





## ConfirMas

### Confirmación de enfermedades tratables

La prueba **ConfirMas** es un panel de diagnóstico avanzado diseñado para confirmar enfermedades raras con manifestación temprana que cuentan con opciones de tratamiento disponibles.

Utiliza tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS) para realizar una **secuenciación completa** de los exones y regiones intrónicas proximales de los genes, además de una **evaluación del número de copias (CNV)**, permitiendo una detección precisa de variantes genéticas asociadas a múltiples enfermedades tratables.

### Genes y enfermedades incluidos

**ConfirMas** de **NeoMaz** abarca todos los genes de nuestro panel de errores innatos del metabolismo y analiza genes adicionales para otras enfermedades raras con manifestaciones en áreas neurológicas, inmunológicas, hematológicas, metabólicas, endocrinas, renales, hepáticas y gastrointestinales.

Este análisis es ideal para pacientes que presentan síntomas o alteraciones en pruebas de tamiz metabólico u otras pruebas de laboratorio, así como para aquellos con antecedentes clínicos que sugieren la presencia de alguna de estas condiciones.

### Tipo de muestra:

Saliva mediante hisopado bucofaríngeo

### Tiempo de entrega de resultados:

4 semanas

### Momento de realización:

Según el criterio y recomendación del médico especialista



## Especialidades médicas que pueden requerir el examen ConfirMas

Este estudio está recomendado para médicos especialistas de diversas áreas que tratan pacientes con sospecha o antecedentes de estas enfermedades, tales como:



Genética médica



Neurología



Endocrinología



Nefrología

**373**

genes  
analizados

**225**

enfermedades  
tratables

## Enfermedades y condiciones tratables analizadas:

- Deficiencias del metabolismo de vitaminas y minerales (17)
- Enfermedades pulmonares (1)
- Enfermedades endócrinas (27)
- Enfermedades esqueléticas (1)
- Enfermedades hematológicas (7)
- Enfermedades hepáticas y gastrointestinales (7)
- Enfermedades inmunológicas (25)
- Enfermedades neurológicas (10)
- Enfermedades renales (6)
- Errores innatos del metabolismo (122)
- Neoplasias tratables (1)
- Sordera (1)

# Lista de Enfermedades y genes

## Deficiencias del Metabolismo de Vitaminas y Minerales

|                                                |          |
|------------------------------------------------|----------|
| Abetalipoproteinemia                           | MTTP     |
| Acrodermatitis enteropática                    | SLC39A4  |
| Deficiencia de Cofactor de Molibdeno           | MOCS1    |
| Deficiencia de Transcobalamina II              | TCN2     |
| Deficiencia de Transportador de Tiamina Tipo 2 | SLC19A3  |
| Deficiencia de Transportador de Tiamina Tipo 2 | SLC25A19 |
| Deficiencia de Transporte de Folato Cerebral   | FOLR1    |
| Deficiencia de Vitamina E                      | TTPA     |
| Encefalopatía por Deficiencia de Tiamina       | TPK1     |
| Enfermedad de Menkes                           | ATP7A    |
| Enfermedad de Wilson                           | ATP7B    |
| Epilepsia Dependiente de Piridoxina            | ALDH7A1  |
| Epilepsia Dependiente de Piridoxina            | PLPBP    |
| Hipomagnesemia                                 | CLDN16   |
| Hipomagnesemia                                 | CLDN19   |
| Hipomagnesemia                                 | CNNM2    |
| Hipomagnesemia                                 | TRPM6    |
| Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere           | SLC52A2  |
| Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere           | SLC52A3  |

## Enfermedades Endocrinas

|                                                                                     |         |
|-------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Coreoatetosis, Hipotiroidismo Congénito y Disfunción Pulmonar                       | NKX2-1  |
| Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisiarias                                     | LHX3    |
| Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisiarias                                     | LHX4    |
| Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisiarias                                     | OTX2    |
| Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisiarias                                     | POU1F1  |
| Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisiarias                                     | PROP1   |
| Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa                                          | CYP11B2 |
| Deficiencia de Dihidrolipoamida Deshidrogenasa                                      | DLD     |
| Deficiencia de Glucocorticoides                                                     | MC2R    |
| Deficiencia de Glucocorticoides                                                     | MRAP    |
| Deficiencia de Glucocorticoides                                                     | NNT     |
| Deficiencia de TRH                                                                  | TRH     |
| Deficiencia del Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinémica | SLC16A1 |
| Diabetes e Hipotiroidismo Neonatales                                                | GLIS3   |
| Diabetes Mellitus Neonatal                                                          | INS     |
| Disgenesia Tiroidea                                                                 | TUBB1   |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | DUOX2   |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | DUOXA2  |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | IYD     |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | SLC5A5  |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | TG      |
| Dismorfogénesis de Tiroides                                                         | TPO     |
| Displasia Septo óptica                                                              | HESX1   |



## Enfermedades Endocrinas

|                                                           |         |
|-----------------------------------------------------------|---------|
| Ectopia Tiroidea                                          | CDCA8   |
| Hiperparatiroidismo Neonatal Grave                        | CASR    |
| Hiperplasia Adrenal Congénita                             | CYP11B1 |
| Hiperplasia Adrenal Congénita                             | CYP17A1 |
| Hiperplasia Adrenal Congénita                             | HSD3B2  |
| Hiperplasia Adrenal Congénita Lipoide                     | STAR    |
| Hipoglicemia Hiperinsulinémica                            | GLUD1   |
| Hipoglicemia Hiperinsulinémica                            | INSR    |
| Hipoglicemia Hiperinsulinémica y Diabetes Neonatal        | ABCC8   |
| Hipoglicemia Hiperinsulinémica y Diabetes Neonatal        | GCK     |
| Hipoglicemia Hiperinsulinémica y Diabetes Neonatal        | KCNJ11  |
| Hipoplasia Adrenal Congénita                              | NR0B1   |
| Hipotiroidismo Central Congénito                          | IRS4    |
| Hipotiroidismo Central y Sordera                          | TBL1X   |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | FOXE1   |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | IGSF1   |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | NKX2-5  |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | PAX8    |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | SLC26A7 |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | THRA    |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | TRHR    |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | TSHB    |
| Hipotiroidismo Congénito                                  | TSHR    |
| Pseudohipoaldosteronismo                                  | SCNN1A  |
| Pseudohipoaldosteronismo                                  | SCNN1B  |
| Pseudohipoaldosteronismo                                  | SCNN1G  |
| Raquitismo Dependiente de Vitamina D                      | VDR     |
| Raquitismo Hipofosfatémico                                | PHEX    |
| Raquitismo por Deficiencia de Hidroxilación de Vitamina D | CYP27B1 |
| Raquitismo por Deficiencia de Hidroxilación de Vitamina D | CYP2R1  |
| Síndrome de Pendred                                       | SLC26A4 |

## Enfermedades Esqueléticas

|                         |        |
|-------------------------|--------|
| Osteogénesis Imperfecta | COL1A1 |
| Osteogénesis Imperfecta | COL1A2 |

## Enfermedades Hematológicas

|                                                                          |          |
|--------------------------------------------------------------------------|----------|
| Afibrinogenemia Congénita                                                | FGA      |
| Anemia Falciforme, Talasemia y Otras Hemoglobinopatías                   | HBB      |
| Deficiencia Combinada de Factores de Coagulación Vitamina K-dependientes | GGCX     |
| Deficiencia Combinada de Factores de Coagulación Vitamina K-dependientes | VKORC1   |
| Hemofilia A                                                              | F8       |
| Hemofilia B                                                              | F9       |
| Púrpura Trombocitopénica Trombótica Congénita                            | ADAMTS13 |
| Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita                               | MPL      |

## Enfermedades Hepáticas y Gastrointestinales

|                                              |        |
|----------------------------------------------|--------|
| Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva | ABCB11 |
| Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva | ABCB4  |
| Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva | ATP8B1 |
| Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva | TJP2   |
| Colestasis y sordera                         | USP53  |
| Deficiencia Congénita de Lactasa             | LCT    |

## Enfermedades Hepáticas y Gastrointestinales

|                                     |         |
|-------------------------------------|---------|
| Diarrea Congénita                   | DGAT1   |
| Diarrea Congénita                   | NEUROG3 |
| Diarrea Congénita                   | SLC26A3 |
| Intolerancia Hereditaria a Fructosa | ALDOB   |
| Malabsorción de Glucosa y Galactosa | SLC5A1  |
| Síndrome de Crigler-Najjar          | UGT1A1  |

## Enfermedades Inmunológicas

|                                                                     |         |
|---------------------------------------------------------------------|---------|
| Agamaglobulinemia                                                   | BLNK    |
| Agamaglobulinemia                                                   | CD79A   |
| Agamaglobulinemia                                                   | CD79B   |
| Agamaglobulinemia                                                   | IGLL1   |
| Agamaglobulinemia                                                   | PIK3R1  |
| Agamaglobulinemia Ligada al X                                       | BTK     |
| Deficiencia de Linfocitos T                                         | ZAP70   |
| Deficiencia de Linfocitos T, Alopecia Congénita y Distrofia Ungueal | FOXN1   |
| Deficiencia de Mieloperoxidasa                                      | MPO     |
| Deficiencia de Purina Nucleósido Fosforilasa                        | PNP     |
| Disgenesia Reticular                                                | AK2     |
| Enfermedad Granulomatosa Crónica                                    | CYBA    |
| Enfermedad Granulomatosa Crónica                                    | CYBB    |
| Enfermedad Granulomatosa Crónica                                    | CYBC1   |
| Enfermedad Granulomatosa Crónica                                    | NCF2    |
| Enfermedad Granulomatosa Crónica                                    | NCF4    |
| Infecciones Piógenas Recurrentes                                    | MYD88   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | ADA     |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | BCL10   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | CARD11  |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | CD3D    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | CD3E    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | CD3G    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | CTPS1   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | DCLRE1C |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | DOCK2   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | IKBKB   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | IL2RA   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                            | IL2RG   |

## Enfermedades Inmunológicas

|                                                         |         |
|---------------------------------------------------------|---------|
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | IL7R    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | JAK3    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | LAT     |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | LCK     |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | MALT1   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | MAP3K14 |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | NHEJ1   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | PRKDC   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | PTPRC   |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | RAC2    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | RAG1    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | RAG2    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | RASGRP1 |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID                | TFRC    |
| Inmunodeficiencia Combinada grave - SCID e Hipoglicemia | HYOU1   |
| Inmunodeficiencia de Linfocitos T                       | CD247   |

## Enfermedades Inmunológicas

|                                                                                 |         |
|---------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Inmunodeficiencia de Linfocitos T                                               | ICOR01A |
| Inmunodeficiencia de Linfocitos T                                               | ORAI1   |
| Inmunodeficiencia e Hiper-IgM                                                   | AICDA   |
| Inmunodeficiencia e Hiper-IgM                                                   | CD40    |
| Inmunodeficiencia e Hiper-IgM                                                   | CD40LG  |
| Inmunodeficiencia e Hiper-IgM                                                   | UNG     |
| Inmunodeficiencia, Defecto del Magnesio, Infección por Epstein Barr y Neoplasia | MAGT1   |
| Imunodisregulación, Poliendocrinopatía y Enteropatía (IPEX)                     | FOXP3   |
| Linfedema primario, Mielodisplasia, Inmunodeficiencia y Leucemia Mieloide Aguda | GATA2   |
| Linfohistiocitosis Hemofagocítica                                               | PRF1    |
| Linfohistiocitosis Hemofagocítica                                               | STX11   |
| Linfohistiocitosis Hemofagocítica                                               | STXBP2  |
| Linfohistiocitosis Hemofagocítica                                               | UNC13D  |
| Neutropenia Congénita                                                           | CXCR2   |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | ELANE   |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | G6PC3   |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | GFI1    |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | HAX1    |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | JAGN1   |
| Neutropenia Congénita Grave                                                     | VPS45   |
| Síndrome de Falla Medular                                                       | DNAJC21 |
| Síndrome de Shwachman-Diamond                                                   | EFL1    |
| Síndrome de Shwachman-Diamond                                                   | SBDS    |
| Síndrome de Shwachman-Diamond                                                   | SRP54   |
| Síndrome de Wiskott-Aldrich                                                     | WAS     |
| Síndrome de Wiskott-Aldrich                                                     | WIPF1   |
| Síndrome del Linfocito Desnudo                                                  | CIITA   |
| Síndrome del Linfocito Desnudo                                                  | RFX5    |
| Síndrome del Linfocito Desnudo                                                  | RFXANK  |

## Enfermedades Inmunológicas

|                                            |         |
|--------------------------------------------|---------|
| Síndrome del Linfocito Desnudo             | RFXAP   |
| Síndrome del Linfocito Desnudo             | TAP1    |
| Síndrome del Linfocito Desnudo             | TAP2    |
| Síndrome del Linfocito Desnudo             | TAPBP   |
| Síndrome Linfoproliferativo                | SH2D1A  |
| Síndrome Linfoproliferativo                | XIAP    |
| Síndrome WHIM                              | CXCR4   |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | IFNGR1  |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | IL12B   |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | IL12RB1 |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | IRF8    |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | RORC    |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | STAT1   |
| Susceptibilidad a Infección Micobacteriana | IFNGR2  |

## Enfermedades Neurológicas

|                                                                                                           |        |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| Atrofia Muscular Espinal                                                                                  | SMN1   |
| Crisis Encefalomiopáticas Metabólicas Recurrentes, Rabdomiólisis, Arritmias Cardíacas y Neurodegeneración | TANGO2 |
| Distrofia Muscular de Duchenne                                                                            | DMD    |
| Hiperekplexia 1                                                                                           | GLRA1  |
| Hiperekplexia 2                                                                                           | GLRB   |
| Hiperekplexia 3                                                                                           | SLC6A5 |
| Miopatía y Metabolismo Anormal de Lípidos (Deficiencia Múltiple de Deshidrogenasas)                       | FLAD1  |
| Neuropatía y Atrofia Óptica                                                                               | PDXK   |

## Enfermedades Pulmonares

Fibrosis Quística

CFTR

## Enfermedades Renales

Acidosis Tubular Renal Distal  
Acidosis Tubular Renal Distal y Sordera Neurosensorial Progresiva  
Diabetes Insípida Nefrogénica  
Diabetes Insípida Nefrogénica  
Síndrome de Bartter  
Síndrome de Bartter  
Síndrome de Bartter  
Síndrome de Bartter  
Síndrome de Bartter  
Síndrome de Fechtner

ATP6V0A4  
ATP6V1B1  
AQP2  
AVPR2  
BSND  
CLCNKA  
CLCNKB  
KCNJ1  
SLC12A1  
MYH9

## Errores Innatos del Metabolismo

Aciduria (Acidemia) Alfa-Metilacetoacética  
Aciduria (Acidemia) Argininosuccínica  
Aciduria (Acidemia) Isovalérica  
Aciduria (Acidemia) Malónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica y Homocistinuria  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica y Homocistinuria  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica y Homocistinuria  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica y Homocistinuria  
Aciduria (Acidemia) Metilmalónica y Homocistinuria  
Aciduria (Acidemia) Propiónica  
Aciduria (Acidemia) Propiónica  
Adrenoleucodistrofia  
Alfa Manosidosis  
Anemia Sideroblástica Ligada al Cromosoma X (Protoporfiria Eritropoyética Ligada al Cromosoma X  
Argininemia  
Cardiomiopatía y Degeneración Progresiva de la Retina  
Cistinosis Nefropática  
Cistinuria  
Citrulinemia  
Citrulinemia  
Coproporfiria / Harderoporfiria  
Defecto Congénito de Glucosilación Tipo Ib  
Defecto Congénito de Glucosilación Tipo It  
Defecto Congénito de Glucosilación Tipo Iz  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares  
Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liasa  
Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Sintetasa 2  
Deficiencia de 3-Hidroxiacil-CoA Deshidrogenasa  
Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media

ACAT1  
ASL  
IVD  
MLYCD  
CD320  
MCEE  
MMAA  
MMAB  
MMUT  
ABCD4  
HCFC1  
LMBRD1  
MMACHC  
MMADHC  
PCCA  
PCCB  
ABCD1  
MAN2B1  
ALAS2  
ARG1  
SLC6A6  
CTNS  
SLC7A9  
ASS1  
SLC25A13  
CPOX  
MPI  
PGM1  
CAD  
AKR1D1  
AMACR  
CYP7A1  
CYP7B1  
HSD3B7  
SLC27A5  
HMGCL  
HMGCS2  
HADH  
ACADM



## Errores Innatos del Metabolismo

|                                                                           |          |
|---------------------------------------------------------------------------|----------|
| Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga                | ACADVL   |
| Deficiencia de Biotinidasa                                                | BTBD     |
| Deficiencia de Carbamil Fosfato Sintetasa I                               | CPS1     |
| Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa I                           | CPT1A    |
| Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa II                          | CPT2     |
| Deficiencia de Carnitina-Acilocarnitina Translocasa                       | SLC25A20 |
| Deficiencia de Creatina Cerebral                                          | GAMT     |
| Deficiencia de Creatina Cerebral                                          | GATM     |
| Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida                                     | SMPD1    |
| Deficiencia de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinasa                           | PCK1     |
| Deficiencia de Fosfoglicerato Deshidrogenasa                              | PHGDH    |
| Deficiencia de Fosfoserina Aminotransferasa                               | PSAT1    |
| Deficiencia de Fosfoserina Fosfatasa                                      | PSPH     |
| Deficiencia de Fructosa-1,6-Bisfosfatasa                                  | FBP1     |
| Deficiencia de G6PD                                                       | G6PD     |
| Deficiencia de Galactosaquinasa (Galactosemia)                            | GALK1    |
| Deficiencia de Galactosa Epimerasa (Galactosemia)                         | GALE     |
| Deficiencia de GLUT1                                                      | SLC2A1   |
| Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa                                  | HLCS     |
| Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa                       | DDC      |
| Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal                                     | LIPA     |
| Deficiencia de N-Acetilglutamato Sintetasa                                | NAGS     |
| Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa                                  | OTC      |
| Deficiencia de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidasa                       | PNPO     |
| Deficiencia de Piruvato Carboxilasa                                       | PC       |
| Deficiencia de Proteína Mitocondrial Trifuncional                         | HADHA    |
| Deficiencia de Proteína Mitocondrial Trifuncional                         | HADHB    |
| Deficiencia de Quinasa Deshidrogenasa de Aminoácidos de Cadena Ramificada | BCKDK    |
| Deficiencia de Sacarasa-Isomaltasa                                        | SI       |
| Deficiencia de Succinil-CoA-3-Oxoácido-CoA Transferasa                    | OXCT1    |
| Deficiencia de Timidin Quinasa                                            | TK2      |
| Deficiencia Múltiple de Acil-CoA Deshidrogenasa                           | ETFA     |
| Deficiencia Múltiple de Acil-CoA Deshidrogenasa                           | ETFB     |
| Deficiencia Múltiple de Acil-CoA Deshidrogenasa                           | ETFDH    |
| Deficiencia Primaria Sistémica de Carnitina                               | SLC22A5  |
| Distonía Dopa-Sensible                                                    | SPR      |
| Encefalopatía Etimológica                                                 | ETHE1    |
| Encefalopatía por Glicina                                                 | AMT      |
| Encefalopatía Relacionada al transporte de Malato-Aspartato               | GOT2     |
| Encefalopatía por Glicina                                                 | GCSH     |
| Encefalopatía por Glicina                                                 | GLDC     |
| Enfermedad de Fabry                                                       | GLA      |
| Enfermedad de Gaucher                                                     | GBA      |
| Enfermedad de Jarabe de Arce (Leucinosis)                                 | BCKDHA   |
| Enfermedad de Jarabe de Arce (Leucinosis)                                 | BCKDHB   |
| Enfermedad de Jarabe de Arce (Leucinosis)                                 | DBT      |
| Enfermedad de Krabbe                                                      | GALC     |
| Enfermedad de Pompe                                                       | GAA      |
| Enfermedad de Segawa                                                      | TH       |
| Fenilcetonuria                                                            | PAH      |
| Galactosemia                                                              | GALT     |
| Galactosemia IV                                                           | GALM     |
| Glucogenosis Tipo 0A                                                      | GYS2     |
| Glucogenosis Tipo 0B                                                      | GYS1     |
| Glucogenosis Tipo Ia                                                      | G6PC1    |
| Glucogenosis Tipo IB/IC                                                   | SLC37A4  |
| Glucogenosis Tipo III                                                     | AGL      |
| Glucogenosis Tipo IV                                                      | GBE1     |



## Errores Innatos del Metabolismo

|                                                                      |          |
|----------------------------------------------------------------------|----------|
| Glucogenosis Tipo IXA1                                               | PHKA2    |
| Glucogenosis Tipo IXB                                                | PHKB     |
| Glucogenosis Tipo IXc                                                | PHKG2    |
| Glucogenosis Tipo IXd                                                | PHKA1    |
| Glucogenosis Tipo V (Enfermedad de McArdle)                          | PYGM     |
| Glucogenosis Tipo VI                                                 | PYGL     |
| Glucogenosis Tipo VII                                                | PFKM     |
| Glucogenosis Tipo XI                                                 | LDHA     |
| Glucogenosis Tipo XI                                                 | PGAM2    |
| Glucogenosis Tipo XI - Fanconi-Bickel                                | SLC2A2   |
| Glucogenosis Tipo XII (Deficiencia de Aldolasa)                      | ALDOA    |
| Hipofenilalaninemia por Deficiencia de BH4                           | GCH1     |
| Hipofenilalaninemia por Deficiencia de BH4                           | PCBD1    |
| Hipofenilalaninemia por Deficiencia de BH4                           | PTS      |
| Hipofenilalaninemia por Deficiencia de BH4                           | QDPR     |
| Hipercolanemia                                                       | BAAT     |
| Hiperfenilalaninemia, Distonía y Deficiencia Intelectual             | DNAJC12  |
| Hiperfosfatasa                                                       | ALPL     |
| Homocistinuria                                                       | CBS      |
| Homocistinuria                                                       | MTHFR    |
| Homocistinuria y Anemia Megaloblástica                               | MTR      |
| Homocistinuria y Anemia Megaloblástica                               | MTRR     |
| Intolerancia a la Proteína Lisinúrica                                | SLC7A7   |
| Leucodistrofia Metacromática                                         | ARSA     |
| Lipofuscinosis Ceroidea Tipo 2 (CLN2)                                | TPP1     |
| Malabsorción Hereditaria de Folato                                   | SLC46A1  |
| Mucopolisacaridosis Tipo I (Síndrome de Hurler y/o Scheie)           | IDUA     |
| Mucopolisacaridosis Tipo II                                          | IDS      |
| Mucopolisacaridosis Tipo IIIA                                        | SGSH     |
| Mucopolisacaridosis Tipo IIIB                                        | NAGLU    |
| Mucopolisacaridosis Tipo IV (Morquio)/Gangliosidose GM1              | GLB1     |
| Mucopolisacaridosis Tipo IVA                                         | GALNS    |
| Mucopolisacaridosis Tipo VI                                          | ARSB     |
| Mucopolisacaridosis Tipo VII                                         | GUSB     |
| Neurodegeneración de Manifestación en la Infancia Sensible a Biotina | SLC5A6   |
| Niemann Pick Tipo c1                                                 | NPC1     |
| Niemann Pick Tipo c2                                                 | NPC2     |
| Porfiria Aguda Intermitente                                          | HMBS     |
| Porfiria Cutánea Tarda                                               | UROD     |
| Porfiria Eritropoyética                                              | FECH     |
| Porfiria Eritropoyética Congénita                                    | UROS     |
| Porfiria Hepática Aguda                                              | ALAD     |
| Porfiria Variegata                                                   | PPOX     |
| Quilomicronemia                                                      | APOA5    |
| Quilomicronemia                                                      | APOC2    |
| Quilomicronemia                                                      | GPIHBP1  |
| Quilomicronemia                                                      | LMF1     |
| Quilomicronemia                                                      | LPL      |
| Síndrome de Anemia Megaloblástica Sensible a Tiamina                 | SLC19A2  |
| Síndrome de Hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria          | SLC25A15 |
| Tirosinemia                                                          | FAH      |
| Tirosinemia                                                          | HPD      |
| Tirosinemia                                                          | TAT      |
| Xantomatosis Cerebrotendinosa                                        | CYP27A1  |

## Neoplasias

|                |     |
|----------------|-----|
| Retinoblastoma | RB1 |
|----------------|-----|

## Sordera

|         |      |
|---------|------|
| Sordera | GJB2 |
| Sordera | GJB6 |