

# CABEZA Y CUELLO



## SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA, AUTOSÓMICA RECESIVA

### Z534700 PANEL DE SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICO, AUTOSÓMICO RECESIVO (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: CDH23, CLDN14, COL11A2, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KCNJ10, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC12A1, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, STRC, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, USH1C

### Z645400 SÍNDROME DE BROWN-VIALETTO-VAN LAERE TIPO 2

GEN(ES) ASOCIADOS: SLC52A2

### Z719000 SORDERA, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GJB3

### Z719000 SORDERA, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SUN1

### Z719100 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 12

GEN(ES) ASOCIADOS: CDH23

### Z722200 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 15

GEN(ES) ASOCIADOS: GIPC3

### Z722300 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 16

GEN(ES) ASOCIADOS: STRC

### Z722400 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 18

GEN(ES) ASOCIADOS: USH1C

### Z722500 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 1A (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2

### Z722600 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 1B (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GJB6

### Z722700 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2

GEN(ES) ASOCIADOS: MYO7A

### Z722800 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 22

GEN(ES) ASOCIADOS: OTOA

### Z722900 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 23 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: PCDH15

### Z723000 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 24

GEN(ES) ASOCIADOS: RDX

### Z723100 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 25

GEN(ES) ASOCIADOS: GRXCR1

### Z723200 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 28

GEN(ES) ASOCIADOS: TRIOBP

### Z723300 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 29

GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN14

### Z723400 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 3

GEN(ES) ASOCIADOS: MYO15A

### Z723500 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 30

GEN(ES) ASOCIADOS: MYO3A

### Z723600 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 31

GEN(ES) ASOCIADOS: DFNB31

### Z723700 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 35

GEN(ES) ASOCIADOS: ESRRB

### Z723800 SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 36

GEN(ES) ASOCIADOS: ESPN

|                |   |
|----------------|---|
| <b>Z723900</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 39<br>GEN(ES) ASOCIADOS: HGF       |
| <b>Z724000</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 4<br>GEN(ES) ASOCIADOS: FOXI1      |
| <b>Z724100</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 42<br>GEN(ES) ASOCIADOS: ILDR1     |
| <b>Z724200</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 48<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CIB2      |
| <b>Z724300</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 49<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MARVELD2  |
| <b>Z724400</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 53<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2   |
| <b>Z724500</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 59<br>GEN(ES) ASOCIADOS: DFNB59    |
| <b>Z724600</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 6<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TMIE       |
| <b>Z724700</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 61<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A5   |
| <b>Z724800</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 63<br>GEN(ES) ASOCIADOS: LRTOMT    |
| <b>Z724900</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 66<br>GEN(ES) ASOCIADOS: DCDC2     |
| <b>Z725000</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 67<br>GEN(ES) ASOCIADOS: LHFPL5    |
| <b>Z725100</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 7<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TMC1       |
| <b>Z725200</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 70<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PNPT1     |
| <b>Z725300</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 74<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MSRB3     |
| <b>Z725400</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 76<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SYNE4     |
| <b>Z725500</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 77<br>GEN(ES) ASOCIADOS: LOXHD1    |
| <b>Z725600</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 79<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TPRN      |
| <b>Z725700</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 8/10<br>GEN(ES) ASOCIADOS: Tmprss3 |
| <b>Z725800</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 84<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PTPRQ     |
| <b>Z725900</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 86<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TBCID24   |
| <b>Z726000</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 89<br>GEN(ES) ASOCIADOS: KARS      |
| <b>Z726100</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 9<br>GEN(ES) ASOCIADOS: OTOF       |
| <b>Z726200</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 91<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SERPINB6  |
| <b>Z726300</b> | SORDERA, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 93<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CABP2     |

#### SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA, AUTOSÓMICA DOMINANTE

|                |   |
|----------------|---|
| <b>Z534600</b> | <b>PANEL DE SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICO, AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: ACTG1, CCDC50, COCH, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, KCNQ4, MIR96, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, POU3F4, POU4F3, PRPS1, SIX1, SLC17A8, SMPX, TECTA, TJP2, TMC1, WFS1 |
| <b>Z501500</b> | <b>NÓDULOS DE GARROD, LEUCONQUIA Y SORDERA SENSORIONEURAL (SÍNDROME DE BART-PUMPHREY) (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2   |

|         |   |
|---------|---|
| Z589400 | QUERATODERMA PALMOPLANTAR CON SORDERA (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2                                   |
| Z688700 | SÍNDROME DE QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2        |
| Z717600 | SORDERA CON QUERATOPAQUIDERMIA Y CONTRACCIONES DE DEDOS DE MANOS Y PIES (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2 |
| Z719200 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 1<br>GEN(ES) ASOCIADOS: DIAPH1  |
| Z719300 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 10<br>GEN(ES) ASOCIADOS: EYA4   |
| Z719400 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 11<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYO7A  |
| Z719500 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 12<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TECTA  |
| Z719600 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 13<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2  |
| Z719700 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 15<br>GEN(ES) ASOCIADOS: POU4F3   |
| Z719800 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 17 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYH9                                  |
| Z719900 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 20<br>GEN(ES) ASOCIADOS: ACTG1  |
| Z720000 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 22<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYO6   |
| Z720100 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 23<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SIX1   |
| Z720200 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 25<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC17A8  |
| Z720300 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 28<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GRHL2  |
| Z720400 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 2A<br>GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ4  |
| Z720500 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 2B (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB3                                  |
| Z720600 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 36<br>GEN(ES) ASOCIADOS: TMC1   |
| Z720700 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 39, CON DENTINOGÉNESIS, TIPO 1<br>GEN(ES) ASOCIADOS: DSPP                 |
| Z720800 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 3A (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2                                  |
| Z720900 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 3B (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB6                                  |
| Z721000 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 4<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYH14   |
| Z721100 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 40<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CRYM   |
| Z721200 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 44<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC50   |
| Z721300 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 48<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYO1A  |
| Z721400 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 4A<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CEACAM16   |
| Z721500 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 5<br>GEN(ES) ASOCIADOS: DFNA5   |
| Z721600 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 50<br>GEN(ES) ASOCIADOS: MIR96  |
| Z721700 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 52<br>GEN(ES) ASOCIADOS: POU4F3   |
| Z721800 | SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 6 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1                                   |

**Z721900** SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 64

GEN(ES) ASOCIADOS: DIABLO

**Z722000** SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 65

GEN(ES) ASOCIADOS: TBC1D24

**Z722100** SORDERA, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 9

GEN(ES) ASOCIADOS: COCH

#### SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA, LIGADA AL CROMOSOMA X

**Z726400** SORDERA, DISTONÍA E HIPOMIELINIZACIÓN CEREBRAL, LIGADA AL CROMOSOMA X

GEN(ES) ASOCIADOS: BCAP31

**Z726500** SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 1

GEN(ES) ASOCIADOS: PRPS1

**Z726600** SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 2

GEN(ES) ASOCIADOS: POU3F4

**Z726700** SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 4

GEN(ES) ASOCIADOS: SMPX

**Z726800** SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 5

GEN(ES) ASOCIADOS: AIFM1

**Z726900** SORDERA, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 6

GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A6

#### OTRAS

**Z524500** PANEL DE DISCINESIA CILIAR [PRIMARIA] [CON MLPA]

GEN(ES) ASOCIADOS: DNAI1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH5, HYDIN, NME8, DNAH11, DNAI2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, CCDC103, LRRC6, CCDC114

**Z536100** PANEL DEL SÍNDROME DE ALPORT [CON MLPA]

GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A3, COL4A4, COL4A5

**Z369500** PANEL DE HIPOACUSIA/SORDERA HEREDITARIA DOMINANTE

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 27 GENES

**Z369700** PANEL DE HIPOACUSIA/SORDERA HEREDITARIA RECESIVA

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 39 GENES

**Z417600** PANEL DE SÍNDROME DE KALLAMAN

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 16 GENES

**Z730500** PANEL DE SÍNDROME DE STICKLER

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES [COL2A1, COL11A1, COL11A2]

**Z778900** PANEL DE SÍNDROME DE USHER Y SORDERAS NO SINDRÓMICAS

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 21 GENES

**Z718100** PANEL DE SORDERA HEREDITARIA

MUTACIONES GENES [GJB2, GJB6 Y OTOF]

**Z012400** ACIDOSIS TUBULAR RENAL CON SORDERA NERVIOSA PROGRESIVA

GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6V1B1

**Z026300** ALBINISMO OCULAR CON SORDERA SENSORIAL TARDÍA

GEN(ES) ASOCIADOS: MITF

**Z073600** ATROFIA DEL NERVIÓ OPTICOACÚSTICO CON DEMENCIA

GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A

**Z303500** DEFICIENCIA DE FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO TIPO 1

DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN IGF1

**Z303600** DEFICIENCIA DE FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO TIPO 1

GEN(ES) ASOCIADOS: IGF1

**Z207800** DIABETES CON SORDERA MITOCONDRIAL [MMID]

MUTACIÓN [A3243G] GEN MTTL1

**Z216500** DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 1 [CON MLPA]

GEN(ES) ASOCIADOS: DNAI1

**Z216600** DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 10

GEN(ES) ASOCIADOS: DNAAF2

**Z216700** DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 11

GEN(ES) ASOCIADOS: RSPH4A

|         |   |
|---------|---|
| Z216800 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 12</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: RSPH9                   |
| Z216900 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 13</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAAF1                  |
| Z217000 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 14</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCD39                   |
| Z217100 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 15</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCD40                   |
| Z217200 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 16</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAL1                   |
| Z217300 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 17</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCD103                  |
| Z217400 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 18</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAAF5                  |
| Z217500 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 19</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: LRRC6                   |
| Z217600 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAAF3                   |
| Z217700 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 20</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCD114                  |
| Z217800 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 23</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: ARMC4                   |
| Z217900 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 24</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: RSPH1                   |
| Z218000 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 25</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DYX1C1                  |
| Z218100 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 26</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: C21ORF59                |
| Z218200 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 27</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCD65                   |
| Z218300 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 28</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: SPAG1                   |
| Z218400 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 29</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CCNO                    |
| Z218500 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 3 (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAH5         |
| Z218600 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 5</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: HYDIN                    |
| Z218700 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 6</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: NME8                     |
| Z218800 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 7</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAH11                   |
| Z218900 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA TIPO 9</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAI2                    |
| Z219000 | <b>DISCINESIA CILIAR PRIMARIA, RELACIONADA AL GEN DNAH9</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DNAH9 |
| Z220100 | <b>DISFUNCIÓN DEL NÓDULO SINUSAL Y SORDERA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1D            |
| Z419800 | <b>DISPLASIA DE KNIEST</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1                                 |
| Z232400 | <b>DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN HESX1                                |
| Z232500 | <b>DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN OTX2                                 |
| Z232600 | <b>DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN SOX2                                 |
| Z232700 | <b>DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN SOX3                                 |
| Z269300 | <b>ENFERMEDAD DE FAZIO-LONDE</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC52A3                          |

|         |   |
|---------|---|
| Z502700 | <b>ENFERMEDAD DE NORRIE</b><br>DELECIONES [MLPA] GEN NDP  |
| Z502800 | <b>ENFERMEDAD DE NORRIE</b><br>SECUENCIACIÓN GEN NDP  |
| Z389400 | <b>ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA (SÍNDROME BRESEK)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2                 |
| Z445500 | <b>MACROTROMBOCITOPENIA SÍNDROMES ASOCIADOS</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYH9                                  |
| Z479800 | <b>SORDERA, MODIFICADOR MITOCONDRIAL</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: TRMU   |
| Z483300 | <b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: IDUA  |
| Z492700 | <b>NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO PRIMARIO (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: FLCN                                 |
| Z493900 | <b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF1                                  |
| Z494000 | <b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1</b><br>SECUENCIACIÓN GEN NF1  |
| Z494200 | <b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF2                                  |
| Z494300 | <b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2</b><br>SECUENCIACIÓN GEN NF2  |
| Z495500 | <b>NEUROPATÍA AUDITIVA, AUTOSÓMICA DOMINANTE</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: DIAPH3                               |
| Z496600 | <b>NEUROPATÍA CON DISCAPACIDAD AUDITIVA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB3                                      |
| Z511800 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COL1A1                                |
| Z511900 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COL1A2                                |
| Z512100 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN COL1A1  |
| Z512200 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN COL1A2  |
| Z512300 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN CRTAP   |
| Z512400 | <b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b><br>SECUENCIACIÓN GEN LEPRE1  |
| Z514800 | <b>OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2</b><br>SECUENCIACIÓN GEN TNFSF11                        |
| Z514900 | <b>OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 CON ACIDOSIS RENAL TUBULAR</b><br>SECUENCIACIÓN GEN CA2 |
| Z515000 | <b>OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5</b><br>SECUENCIACIÓN GEN OSTM1                          |
| Z515100 | <b>OSTEOPETROSIS MALIGNA INFANTIL AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1</b><br>SECUENCIACIÓN GEN TCIRG1                |
| Z515200 | <b>OSTEOPETROSIS MALIGNA INFANTIL AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4</b><br>SECUENCIACIÓN GEN CLCN7                 |
| Z515700 | <b>SÍNDROME OTOFACIOCERVICAL</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: EYA1   |
| Z558600 | <b>SÍNDROME DE PENDRED</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SLC26A4                                   |
| Z558800 | <b>SÍNDROME DE PENDRED</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A4  |
| Z560500 | <b>PÉRDIDA AUDITIVA RELACIONADA AL GEN MAP1A</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MAP1A                                |
| Z560600 | <b>PÉRDIDA AUDITIVA RELACIONADA AL GEN MYH7B</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYH7B                                |
| Z560800 | <b>PÉRDIDA PROGRESIVA DE LA AUDICIÓN</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: P2RX2  |

|         |  |
|---------|--|
| Z634500 | SÍNDROME AURICULOCONDILAR TIPO 2<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PLCB4   |
| Z638400 | SÍNDROME DE ALPORT, AUTOSÓMICO RECESIVO (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A3  |
| Z638400 | SÍNDROME DE ALPORT, AUTOSÓMICO RECESIVO (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A4  |
| Z638600 | SÍNDROME DE ALPORT, LIGADO AL CROMOSOMA X (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A5  |
| Z031100 | SÍNDROME DE ALSTRÖM<br>GEN(ES) ASOCIADOS: ALMS1  |
| Z080500 | SÍNDROME DE BARAKAT<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GATA3  |
| Z082400 | SÍNDROME DE BARTTER TIPO 4A<br>GEN(ES) ASOCIADOS: BSND   |
| Z082500 | SÍNDROME DE BARTTER TIPO 4B<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CLCNKA   |
| Z088700 | SÍNDROME DE BJÖRNSTAD<br>GEN(ES) ASOCIADOS: BCS1L  |
| Z645000 | SÍNDROME DE BRANQUIO-ÓTICO TIPO 1 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: EYA1  |
| Z093300 | SÍNDROME DE BRAQUIO-OTO-RENAL TIPO 1<br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN EYA1  |
| Z093400 | SÍNDROME DE BRAQUIO-OTO-RENAL TIPO 1<br>GEN(ES) ASOCIADOS: EYA1  |
| Z645300 | SÍNDROME DE BROWN-VIALETTA-VAN LAERE 1<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC52A3   |
| Z647400 | SÍNDROME DE CHARGE<br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHD7  |
| Z647500 | SÍNDROME DE CHARGE<br>SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN CHD7  |
| Z140000 | SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH<br>GEN(ES) ASOCIADOS: GPSM2   |
| Z653400 | SÍNDROME DE DONNAI-BARROW<br>SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN LRP2   |
| Z254700 | SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-FISURA LABIOPALATINA 3 (EEC3)<br>SECUENCIACIÓN EXONES [5-8,13-14] GEN TP63 |
| Z255600 | SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIÓTICO Y SORDERA<br>SECUENCIACIÓN GEN FKBP14                                       |
| Z344800 | SÍNDROME DE HAY-WELLS<br>SECUENCIACIÓN EXONES [13,14] GEN TP63   |
| Z659500 | SÍNDROME DE HEIMLER TIPO 1<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PEX1  |
| Z416100 | SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD<br>GEN(ES) ASOCIADOS: UBR1   |
| Z667900 | SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 1 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: ANOS1   |
| Z668000 | SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 2 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1   |
| Z668200 | SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 4 (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PROK2   |
| Z668500 | SÍNDROME DE KALLMANN, RELACIONADO AL GEN SEMA3A<br>GEN(ES) ASOCIADOS: SEMA3A   |
| Z418100 | SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 5<br>GEN(ES) ASOCIADOS: CHD7   |
| Z418300 | SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE<br>DELECCIÓN [4977 PB] GEN MTDNA  |
| Z425900 | SÍNDROME DE LEOPARD<br>GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11   |
| Z676900 | SÍNDROME DE MARSHALL (CON MLPA)<br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A1  |

|                |   |
|----------------|---|
| <b>Z678900</b> | <b>SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 1</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: ORC1                   |
| <b>Z678800</b> | <b>SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 4</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CDT1                   |
| <b>Z480100</b> | <b>SÍNDROME DE MOHR-TRANEBJAERG</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A                    |
| <b>Z482400</b> | <b>SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: NLRP3                         |
| <b>Z487600</b> | <b>SÍNDROME DE NAIL PATELLA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: LMX1B                         |
| <b>Z506500</b> | <b>SÍNDROME DE OHDO</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B                                 |
| <b>Z684300</b> | <b>SÍNDROME DE PENDRED (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A4                 |
| <b>Z714300</b> | <b>SÍNDROME DE SINOSTOSIS MÚLTIPLES</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: FGF9                  |
| <b>Z715200</b> | <b>SMITH-MAGENIS SÍNDROME DE (DEL 17P11.2) (SMS)</b><br>FISH SANGRE TOTAL           |
| <b>Z715300</b> | <b>SMITH-MAGENIS SÍNDROME DE</b><br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN RAI1       |
| <b>Z715400</b> | <b>SMITH-MAGENIS SÍNDROME DE</b><br>SECUENCIACIÓN GEN RAI1                          |
| <b>Z730600</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO I</b><br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COL2A1   |
| <b>Z730800</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO I</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1                     |
| <b>Z730900</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO II</b><br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COL11A1 |
| <b>Z731000</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO II</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A1                   |
| <b>Z731100</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO III</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2                  |
| <b>Z731200</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO IV</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A1                    |
| <b>Z731300</b> | <b>SÍNDROME DE STICKLER TIPO V</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A2                     |
| <b>Z696500</b> | <b>SÍNDROME DE TIETZ ALBINISMO-SORDERA (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MITF    |
| <b>Z768300</b> | <b>SÍNDROME DE TREACHER COLLINS</b><br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TCOF1   |
| <b>Z768400</b> | <b>SÍNDROME DE TREACHER COLLINS</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: TCOF1                     |
| <b>Z768500</b> | <b>SÍNDROME DE TREACHER COLLINS TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: POLR1D             |
| <b>Z768600</b> | <b>SÍNDROME DE TREACHER COLLINS TIPO 3</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: POLR1C             |
| <b>Z779000</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO IB</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MYO7A                        |
| <b>Z779100</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO ID</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CDH23                        |
| <b>Z779200</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO IIA</b><br>DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN USH2A     |
| <b>Z779400</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO IIA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: USH2A                       |
| <b>Z779500</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO IIIA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CLRN1                      |
| <b>Z779600</b> | <b>SÍNDROME DE USHER TIPO IIIB</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: HARS                       |
| <b>Z780100</b> | <b>SÍNDROME DE VAN DER WOUDE</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: IRF6                         |



|                |   |
|----------------|---|
| <b>Z786700</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2A</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] MITF                            |
| <b>Z786800</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2A</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: MITF   |
| <b>Z786900</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4A</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: EDNRB  |
| <b>Z787000</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4B</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3   |
| <b>Z787100</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4C</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: SOX10  |
| <b>Z787200</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PAX3                    |
| <b>Z787300</b> | <b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: PAX3                                     |
| <b>Z788400</b> | <b>SÍNDROME DE WEISSENBACHER-ZWEYMULLER</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2                                 |
| <b>Z789900</b> | <b>SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN (DEL 4P16.3) WHSR</b><br>FISH SANGRE TOTAL                                 |
| <b>Z790100</b> | <b>SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN</b><br>DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN WHCR                            |
| <b>Z701300</b> | <b>SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 1 (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1                                   |
| <b>Z701500</b> | <b>SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CISD2   |
| <b>Z711300</b> | <b>SÍNDROME OTOPALATODIGITAL TIPO 1</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA  |
| <b>Z711400</b> | <b>SÍNDROME OTOPALATODIGITAL TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA  |
| <b>Z561900</b> | <b>SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 1</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B4  |
| <b>Z562000</b> | <b>SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: HARS2  |
| <b>Z562100</b> | <b>SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 3</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CLPP   |
| <b>Z562200</b> | <b>SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 4</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: LARS2  |
| <b>Z712200</b> | <b>SÍNDROME SESAME</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ10   |
| <b>Z781900</b> | <b>SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL</b><br>DELECCIÓN GEN TBX1  |
| <b>Z713700</b> | <b>SÍNDROME WOLFRAM-LIKE, AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA)</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1                  |
| <b>Z717700</b> | <b>SORDERA CONGÉNITA CON AGENESIA DEL OÍDO INTERNO, MICROTIA Y MICRODONTIA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: FGF3 |
| <b>Z717900</b> | <b>SORDERA E INFERTILIDAD MASCULINA, RELACIONADA AL GEN CATSPER2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: CATSPER2       |
| <b>Z718000</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA</b><br>DELECCIÓN GENES GJB2 Y GJB6   |
| <b>Z718300</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB2 [CONEXINA 26] Y ADN MITOCONDRIAL                    |
| <b>Z718400</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA CONEXINA 30</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: GJB6   |
| <b>Z718500</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA LIGADA AL X TIPO 2</b><br>GEN(ES) ASOCIADOS: POU3F4                                |
| <b>Z718600</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA TIPO 59</b><br>SECUENCIACIÓN GEN DFNB59 [PJKV]                                     |
| <b>Z718800</b> | <b>SORDERA SENSORINEURAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 9</b><br>SECUENCIACIÓN GEN COCH          |
| <b>Z718200</b> | <b>SORDERA HEREDITARIA</b><br>SCREENING ADN MITOCONDRIAL  |

**Z718700** SORDERA NO SINDRÓMICA, NEUROSENSORIAL, MITOCONDRIAL

GEN(ES) ASOCIADOS: MT-RNR1

**Z767300** TRASTORNO RELACIONADO CON LA CILIOGÉNESIS

GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN23

**Z768100** TRASTORNOS RELACIONADOS CON GATA2

GEN(ES) ASOCIADOS: GATA2