

DERMATOLOGIA

Z523800	PANEL DE CUTIS LAXA (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1
Z282800	PANEL DE EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES TMC6 Y TMC8
Z537500	PANEL DE EPIDERMOLISIS BULLOSA (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, TGM5
Z296400	PANEL DE ESCLEROSIS TUBEROSA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES TSC1 Y TSC2
Z529200	PANEL DE HIPOTRICOSIS NO SINDRÓMICA GEN[ES] ASOCIADOS: APCDD1, CDSN, DSG4, HR, KRT71, KRT74, LIPH, LPAR6, RPL21, SNRPE
Z529500	PANEL DE ICTIOSIS CONGÉNITA GEN[ES] ASOCIADOS: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, TGM1
Z543200	PANEL DE ICTIOSIS EXTENDIDO (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, APIS1, CERS3, CLDN1, CYP4F22, EBP, ERCC2, ERCC3, FLG, GJB2, GJB3, GJB4, GTF2H5, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LOR, MPLKIP, NIPAL4, PEX7, PHYH, PNPLA1, POMP, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SUMF1, TGM1, TGM5
Z530500	PANEL DE MELANOMA (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, TERT
Z531700	PANEL DE NEUROFIBROMATOSIS (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1
Z536900	PANEL DE SÍNDROME DE WAARDENBURG (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR
Z745800	PANEL DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA, DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GENES ENG Y ACVRL1
Z746000	PANEL DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA GEN[ES] ASOCIADOS: ENG, ACVRL1, SMAD4
Z016800	ACNÉ INVERSA FAMILIAR TIPO 3 (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: PSEN1
Z017300	ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA GEN[ES] ASOCIADOS: SLC39A4
Z026300	ALBINISMO OCULAR CON SORDERA SENSORIAL TARDÍA GEN[ES] ASOCIADOS: MITF
Z026400	ALBINISMO OCULAR TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GPR143
Z026500	ALBINISMO OCULAR TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN GPR143
Z026700	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO NO SINDRÓMICO GEN[ES] ASOCIADOS: SLC24A5
Z026800	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 1A (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: TYR
Z026900	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 1B (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: TYR
Z027000	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 2 (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: OCA2
Z027100	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 3 GEN[ES] ASOCIADOS: TYRP1
Z027200	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 4 GEN[ES] ASOCIADOS: SLC45A2

Z027300	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF1
Z029200	ALFA GALACTOSIDASA "A" LEUCOCITOS
Z029300	ALFA GALACTOSIDASA "A" SANGRE SECA
Z029400	ALFA GALACTOSIDASA "A" SUERO
Z030300	ALOPECIA UNIVERSAL GEN(ES) ASOCIADOS: HR
Z037000	AMILOIDOSIS PRIMARIA CUTÁNEA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: OSMR
Z037100	AMILOIDOSIS PRIMARIA CUTÁNEA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: IL31RA
Z071900	ATAXIA TELANGIECTASIA VARIANTE TIPO 1 (SÍNDROME DE ROTURA DE NIJMEGEN) DELECIÓN GEN NBN
Z073300	ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES GEN(ES) ASOCIADOS: HR
Z170200	CUTIS LAXA TIPO 1A, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: FBLN5
Z170600	CUTIS LAXA TIPO 1B, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: EFEMP2
Z170300	CUTIS LAXA TIPO 1C, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP4
Z170400	CUTIS LAXA TIPO 2A, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6V0A2
Z170500	CUTIS LAXA TIPO 2B, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PYCR1
Z170700	CUTIS LAXA TIPO 3A, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH18A1
Z170800	CUTIS LAXA, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ELN
Z795100	DEFICIENCIA DE ZINC EN LECHE MATERNA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC30A2
Z205200	DERMATITIS ATÓPICA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FLG
Z205300	DERMATOPATÍA RETICULARIS PIGMENTOSA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z205500	DERMOPATÍA RESTRICTIVA, LETAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z205500	DERMOPATÍA RESTRICTIVA, LETAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZMPSTE24
Z219200	DISCROMATOSIS UNIVERSAL HEREDITARIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB6
Z220300	DISFUNCIÓN INMUNE-POLIENDOCRINOPATÍA-ENTEROPATÍA LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: FOXP3
Z226700	DISPLASIA DÉRMICA FOCAL FACIAL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TWIST2
Z227700	DISPLASIA ECTODÉRMICA TIPO 4, TIPO PELO / UÑA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT85
Z227800	DISPLASIA ECTODÉRMICA, ECTRODACTILIA Y DISTROFIA MACULAR GEN(ES) ASOCIADOS: CDH3
Z227900	DISPLASIA ECTODÉRMICA, HIDRÓTICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GJB6
Z228000	DISPLASIA ECTODÉRMICA, HIPOHIDRÓTICA, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EDAR
Z228000	DISPLASIA ECTODÉRMICA, HIPOHIDRÓTICA, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EDARADD
Z228200	DISPLASIA ECTODÉRMICA, HIPOHIDRÓTICA, CON DEFICIENCIA INMUNOLÓGICA GEN(ES) ASOCIADOS: IKBK

Z228300	DISPLASIA ECTODÉRMICA, HIPOHIDRÓTICA, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EDA
Z234200	DISQUERATOSIS CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: TINF2
Z234300	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TERC
Z234400	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NOP10
Z234500	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: NHP2
Z234600	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 / AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TERT
Z234700	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RTEL1
Z234800	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: PARN
Z235000	DISQUERATOSIS CONGÉNITA, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DKC1
Z257300	ELASTINA GEN DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ELN
Z257400	ELASTINA GEN GEN(ES) ASOCIADOS: ELN
Z267900	ENFERMEDAD DE COLE GEN(ES) ASOCIADOS: ENPP1
Z171500	ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE GEN(ES) ASOCIADOS: ATP2A2
Z303200	ENFERMEDAD DE FABRY DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GLA
Z303300	ENFERMEDAD DE FABRY GEN(ES) ASOCIADOS: GLA
Z308200	ENFERMEDAD DE FARBER GEN(ES) ASOCIADOS: ASAH1
Z270100	ENFERMEDAD DE HARTNUP GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A19
Z453300	ENFERMEDAD DE MELEDA GEN(ES) ASOCIADOS: SLURP1
Z278200	ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL, SÍNDROME NEFRÓTICO, Y EPIDERMOLISIS BULLOSA, CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: ITGA3
Z282600	EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME GEN(ES) ASOCIADOS: TMC6
Z282700	EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME GEN(ES) ASOCIADOS: TMC8
Z283900	EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: DST
Z284000	EPIDERMOLISIS BULLOSA, JUNCIONAL GEN(ES) ASOCIADOS: COL17A1
Z284000	EPIDERMOLISIS BULLOSA, JUNCIONAL GEN(ES) ASOCIADOS: LAMC2
Z284200	EPIDERMOLISIS BULLOSA, TIPO DE UNIÓN, HERLITZ GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA3
Z284200	EPIDERMOLISIS BULLOSA, TIPO DE UNIÓN, HERLITZ GEN(ES) ASOCIADOS: LAMB3
Z284400	EPIDERMOLISIS BULOSA DISTRÓFICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL7A1
Z479300	EPIDERMOLISIS BULOSA DISTRÓFICA, MODIFICADOR, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: MMP1
Z284500	EPIDERMOLISIS BULOSA JUNCTIONALIS CON ATRESIA PILÓRICA GEN(ES) ASOCIADOS: ITGA6
Z284500	EPIDERMOLISIS BULOSA JUNCTIONALIS CON ATRESIA PILÓRICA GEN(ES) ASOCIADOS: ITGB4

Z284700	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KRT5
Z284800	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLE CON ATRESIA PILÓRICA GEN(ES) ASOCIADOS: PLEC
Z285000	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLE, TIPO DOWLING-MEARA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z285100	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLE, TIPO WEBER-COCKAYNE GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z285200	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLEX, TIPO KOEBNER GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z285300	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLEX, TIPO OGNA GEN(ES) ASOCIADOS: PLEC
Z285400	EPIDERMOLISIS BULOSA, ACANTOLÍTICA LETAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DSP
Z285500	EPIDERMÓLISIS BULOSA, BENIGNA ATRÓFICA GENERALIZADA GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA3
Z285600	EPIDERMOLISIS BULOSA, NO ESPECÍFICA, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: EXPH5
Z285700	EPIDERMÓLISIS BULOSA, TIPO JUNCIONAL, NO HERLITZ GEN(ES) ASOCIADOS: LAMB3
Z285800	EPIDERMOLISIS BULOSA SIMPLE, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z292600	ERITRODERMA ICTIOSIFORME CONGÉNITO, NO BULBOSO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ALOXE3
Z292600	ERITRODERMA ICTIOSIFORME CONGÉNITO, NO BULBOSO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NIPAL4
Z292800	ERITRODERMIA, CONGÉNITA, CON QUERATODERMIA PALMOPLANTAR, HIPOTRICOSIS E HIPER IGE GEN(ES) ASOCIADOS: DSG1
Z293300	ERITROQUERATODERMIA VARIABLE Y PROGRESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GJB3
Z293300	ERITROQUERATODERMIA VARIABLE Y PROGRESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GJB4
Z296000	ESCLEROSIS TUBEROSA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TSC1
Z296100	ESCLEROSIS TUBEROSA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TSC2
Z296200	ESCLEROSIS TUBEROSA SECUENCIACIÓN GEN TSC1
Z296300	ESCLEROSIS TUBEROSA SECUENCIACIÓN GEN TSC2
Z299500	ESTEATOCISTOMA MÚLTIPLE GEN(ES) ASOCIADOS: KRT17
Z299700	ESTENOSIS MEDULAR DIAFISARIA CON HISTIOCITOMA FIBROSO MALIGNO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MTAP
Z313300	FIBROMATOSIS HIALINA JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: ANTXR2
Z367300	HIPERQUERATOSIS EPIDERMOLÍTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT1
Z367300	HIPERQUERATOSIS EPIDERMOLÍTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT10
Z375400	HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL GEN(ES) ASOCIADOS: PORCN
Z378500	HIPOTRICOSIS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: APCDD1
Z378600	HIPOTRICOSIS TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: SNRPE
Z378700	HIPOTRICOSIS TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: RPL21
Z378800	HIPOTRICOSIS TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT71

Z378900	HIPOTRICOSIS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CDSN
Z379000	HIPOTRICOSIS TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT74
Z379100	HIPOTRICOSIS TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: HR
Z379200	HIPOTRICOSIS TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: DSG4
Z379300	HIPOTRICOSIS TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: LIPH
Z379400	HIPOTRICOSIS TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: LPAR6
Z382300	HLA B5 [B51/B52] PCR SANGRE TOTAL
Z388400	ICTIOSIS BULLOSA DE SIEMENS GEN(ES) ASOCIADOS: KRT2
Z388600	ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TGM1
Z388700	ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ALOX12B
Z388800	ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ALOXE3
Z389000	ICTIOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: ST14
Z389100	ICTIOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: CERS3
Z389200	ICTIOSIS CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA, RELACIONADA CON PNPLA1 GEN(ES) ASOCIADOS: PNPLA1
Z389300	ICTIOSIS CONGÉNITA, TIPO ARLEQUÍN GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA12
Z389400	ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA (SÍNDROME BRESEK) GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2
Z389500	ICTIOSIS VULGAR GEN(ES) ASOCIADOS: FLG
Z389600	ICTIOSIS, CUADRIPLÉJIA ESPÁSTICA Y RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: ELOVL4
Z389700	ICTIOSIS, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: STS
Z389800	ICTIOSIS, TIPO LAMELAR 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CYP4F22
Z389900	ICTIOSIS, TIPO LAMELAR 4 GEN(ES) ASOCIADOS: LIPN
Z390000	ICTIOSIS, VACUOLAS DE LEUCOCITOS, ALOPECIA Y COLANGITIS ESCLEROSANTE GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN1
Z392000	INCONTINENCIA PIGMENTARIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: IKBKG
Z411200	INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA, ANEMIA DISERITROPOYÉTICA E HIPEROSTOSIS CALVARIA GEN(ES) ASOCIADOS: COX4I2
Z425100	LEIOMIOMATOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: FH
Z432700	LINFEDEMA HEREDITARIO, TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: FLT4
Z432800	LINFEDEMA HEREDITARIO, TIPO IC GEN(ES) ASOCIADOS: GJC2
Z443500	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO GEN(ES) ASOCIADOS: DNASE1
Z443600	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: DNASE1L3
Z451800	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO TIPO 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CDKN2A

Z451900	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN2A
Z452000	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CDK4
Z452100	MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: MC1R
Z493900	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF1
Z494000	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN NF1
Z494200	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF2
Z494300	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN NF2
Z543700	PAQUIONIQUIA CONGENITA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT16
Z543800	PAQUIONIQUIA CONGENITA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT17
Z543900	PAQUIONIQUIA CONGENITA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT6A
Z544000	PAQUIONIQUIA CONGENITA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: KRT6B
Z564600	PIGMENTACIÓN PIEL CABELLO OCULAR TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC24A4
Z565800	PITIRIASIS RUBRA PILARIS GEN(ES) ASOCIADOS: CARD14
Z569800	POIQUILODERMIA CON NEUTROPENIA GEN(ES) ASOCIADOS: USB1
Z570500	POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: AIRE
Z573800	PORFIRIA CUTANEA TARDA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: UROD
Z574500	POROQUERATOSIS ACTÍNICA SUPERFICIAL DISEMINADA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MVK
Z582900	PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA GEN(ES) ASOCIADOS: FECH
Z585700	PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC6
Z585800	PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO, FORMA FRUSTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC6
Z585900	PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO-LIKE CON DEFICIENCIA DE MÚLTIPLES FACTORES DE COAGULACIÓN GEN(ES) ASOCIADOS: GGCX
Z586000	PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA GEN(ES) ASOCIADOS: IL36RN
Z586100	PSORIASIS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CARD14
Z587100	PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA NEONATAL ALOINMUNE POLIMORFISMO [LEU33PRO] GEN ITGB3
Z587300	PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA TROMBÓTICA GEN(ES) ASOCIADOS: ADAMTS13
Z589500	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT1
Z589600	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KRT9
Z589700	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR PUNCTATA TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: AAGAB
Z589800	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR, NO EPIDERMOLÍTICA, FOCAL GEN(ES) ASOCIADOS: KRT16
Z589900	QUERATOSIS FOLICULAR ESPINOSA ALOPÉCICA, LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2

Z590000	QUERATOSIS LINEAL CON ICTIOSIS CONGÉNITA Y QUERATODERMIA ESCLEROSANTE GEN(ES) ASOCIADOS: POMP
Z590100	QUERATOSIS PALMOPLANTAR ESTRIADA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: DSG1
Z590200	QUERATOSIS PALMOPLANTAR ESTRIADA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DSP
Z635100	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z635200	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z635300	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K1
Z635400	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K2
Z018500	ADAMS-OLIVER TIPO 1 SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN ARHGAP31
Z018600	ADAMS-OLIVER TIPO 2 SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN DOCK6
Z636600	SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: RBPJ
Z636700	SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: EOGT
Z061000	SÍNDROME DE ARTRITIS PIOGÉNA ESTÉRIL-PIODERMA GANGRENOSO Y ACNÉ (PAPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PSTPI1
Z643200	SÍNDROME DE BEARE-STEVENSON CUTIS GIRATA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z644200	SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FLCN
Z088700	SÍNDROME DE BJÖRNSTAD GEN(ES) ASOCIADOS: BCS1L
Z644400	SÍNDROME DE BLAU GEN(ES) ASOCIADOS: NOD2
Z644600	SÍNDROME DE BLOOM GEN(ES) ASOCIADOS: BLM [RECQL3]
Z093900	SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER GEN(ES) ASOCIADOS: CYLD
Z125500	SÍNDROME DE CARNEY TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PRKAR1A
Z126800	SÍNDROME DE CARVAJAL GEN(ES) ASOCIADOS: DSP
Z130900	SÍNDROME DE CEDNIK GEN(ES) ASOCIADOS: SNAP29
Z647600	SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI GEN(ES) ASOCIADOS: LYST
Z647700	SÍNDROME DE CHILD GEN(ES) ASOCIADOS: NSDHL
Z140800	SÍNDROME CINCA SECUENCIACIÓN EXONES {3,4,6} GEN NLRP3 [CIAS1]
Z140900	SÍNDROME CINCA SECUENCIACIÓN RESTO EXONES GEN NLRP3 [CIAS1]
Z150000	SÍNDROME DE COCKAYNE GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z150100	SÍNDROME DE COCKAYNE GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC8
Z648900	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NIPBL
Z649000	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SMC1A
Z649100	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: SMC3

Z649200	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: RAD21
Z649300	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: HDAC8
Z161200	SÍNDROME DE COWDEN GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3CA
Z161300	SÍNDROME DE COWDEN Y SÍNDROMES HAMARTOMATOSOS TUMORALES DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PTEN
Z161400	SÍNDROME DE COWDEN Y SÍNDROMES HAMARTOMATOSOS TUMORALES SECUENCIACIÓN GEN PTEN
Z650300	SÍNDROME DE CROUZON CON ACANTOSIS NIGRICANS GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR3
Z653000	SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA / FRAGILIDAD DE LA PIEL GEN(ES) ASOCIADOS: PKP1
Z254700	SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-FISURA LABIOPALATINA 3 (EEC3) SECUENCIACIÓN EXONES [5-8,13-14] GEN TP63
Z655600	SÍNDROME DE EMBERGER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GATA2
Z657600	SÍNDROME DE FRAGILIDAD DE LA PIEL-PELO LANOSO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DSP
Z341000	SÍNDROME DE GOLTZ GEN(ES) ASOCIADOS: PORCN
Z704100	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) GEN(ES) ASOCIADOS: SUFU
Z704200	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PTCH1
Z658700	SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MYO5A
Z658900	SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MLPH
Z344800	SÍNDROME DE HAY-WELLS SECUENCIACIÓN EXONES [13,14] GEN TP63
Z659500	SÍNDROME DE HEIMLER TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PEX1
Z659800	SÍNDROME DE HENNEKAM LINFANGIECTASIA-LINFEDEMA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CCBE1
Z354000	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: AP3B1
Z360800	SÍNDROME DE HIPER IGE AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: STAT3
Z360900	SÍNDROME DE HIPER IGE AUTOSÓMICO RECESIVO DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN DOCK8
Z361000	SÍNDROME DE HIPER IGE AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: DOCK8
Z661200	SÍNDROME DE HIPOTRICOSIS-LINFEDEMA-TELANGIECTASIA GEN(ES) ASOCIADOS: SOX18
Z662800	SÍNDROME DE HISTIOCITOSIS-LINFADENOPATÍA PLUS GEN(ES) ASOCIADOS: SLC29A3
Z663400	SÍNDROME DE ICTIOSIS FOLLICULARIS, ALOPECIA Y FOTOFOBIA GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2
Z663500	SÍNDROME DE ICTIOSIS PREMATURA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC27A4
Z416100	SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD GEN(ES) ASOCIADOS: UBR1
Z419000	SÍNDROME DE KINDLER GEN(ES) ASOCIADOS: FERMT1 [KIND1]
Z670300	SÍNDROME DE LA PIEL ARRUGADA GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6V0A2
Z670400	SÍNDROME DE LA PIEL RÍGIDA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBNI

Z671300	SÍNDROME DE LEGIUS (NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1-LIKE) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SPRED1
Z425900	SÍNDROME DE LEOPARD GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
Z674700	SÍNDROME DE LIG4 GEN(ES) ASOCIADOS: LIG4
Z675200	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 1A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB1
Z675300	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 1B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB2
Z675400	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 1C GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD3
Z675500	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 2A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB1
Z675600	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 2B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB2
Z680800	SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS GEN(ES) ASOCIADOS: NLRP3
Z487400	SÍNDROME DE NAEGELI-FRANCESCHETTI-JADASSOHN GEN(ES) ASOCIADOS: KRT14
Z681400	SÍNDROME DE NETHERTON GEN(ES) ASOCIADOS: SPINK5
Z682700	SÍNDROME DE OLMSTED GEN(ES) ASOCIADOS: TRPV3
Z684000	SÍNDROME DE PAPILLON-LEFEVRE GEN(ES) ASOCIADOS: CTSC
Z562700	SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN STK11
Z562900	SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS SECUENCIACIÓN GEN STK11
Z685500	SÍNDROME DE PIEL EXFOLIADA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CDSN
Z685600	SÍNDROME DE PIEL EXFOLIADA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TGM5
Z685700	SÍNDROME DE PIEL EXFOLIADA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CHST8
Z685800	SÍNDROME DE PIEL EXFOLIADA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CSTA
Z688200	SÍNDROME DE PTERIGIUM GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNG
Z623400	SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMPSON GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z628400	SÍNDROME DE SCHOPF-SCHULZ-PASSARGE GEN(ES) ASOCIADOS: WNT10A
Z693000	SÍNDROME DE SENSIBILIDAD A LOS RAYOS UV TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z693100	SÍNDROME DE SENSIBILIDAD A LOS RAYOS UV TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: UVSSA
Z693400	SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND GEN(ES) ASOCIADOS: SBDS
Z693900	SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH3A2
Z696100	SÍNDROME DE TELANGIECTASIA CUTÁNEA Y CÁNCER, ENFERMEDAD FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: ATR
Z750900	SÍNDROME DE TIETZ GEN(ES) ASOCIADOS: MITF
Z782900	SÍNDROME DE VICI GEN(ES) ASOCIADOS: EPG5
Z786200	SÍNDROME DE VOHWINKEL CON ICTIOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: LOR

Z786700	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2A DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MITF
Z786800	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2A SECUENCIACIÓN GEN MITF
Z699100	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2E GEN(ES) ASOCIADOS: SOX10
Z786900	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4A GEN(ES) ASOCIADOS: EDNRB
Z787000	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4B GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3
Z787100	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4C GEN(ES) ASOCIADOS: SOX10
Z787200	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PAX3
Z787300	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 Y 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PAX3
Z700300	SÍNDROME DE WERNER GEN(ES) ASOCIADOS: WRN [RECQL2]
Z700400	SÍNDROME DE WHIM [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: CXCR4
Z704500	SÍNDROME DEL PROGEROIDE XFE GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC4
Z706900	SÍNDROME LARINGO-ONICO-CUTÁNEO GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA3
Z450100	SÍNDROME MCCUNE-ALBRIGHT DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GNAS
Z450200	SÍNDROME MCCUNE-ALBRIGHT GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS
Z711000	SÍNDROME NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1-LIKE [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: SPRED1
Z712400	SÍNDROME TRICODONTOÓSEO GEN(ES) ASOCIADOS: DLX3
Z712500	SÍNDROME TRICOHEPATOENTÉRICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TTC37
Z712600	SÍNDROME TRICOHEPATOENTÉRICO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SKIV2L
Z712700	SÍNDROME TRICORINOFALÁNGICO TIPO 1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: TRPS1
Z714700	SITOSTEROLEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: ABCG5
Z714800	SITOSTEROLEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: ABCG8
Z745900	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SECUENCIACIÓN GEN ENG
Z746100	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN ACVRL1 [HHT2]
Z746200	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: GDF2
Z751100	TILOSIS CON CÁNCER DE ESÓFAGO GEN(ES) ASOCIADOS: RHBDF2
Z771600	TRICOTIODISTROFIA NO FOTOSENSIBLE, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MPLKIP
Z771400	TRICOTIODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC2
Z771500	TRICOTIODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC3
Z771300	TRICOTIODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: GTF2H5
Z785600	VITILIGO GEN(ES) ASOCIADOS: NLRP1

Z791000	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27A1
Z791100	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO A GEN(ES) ASOCIADOS: XPA
Z791200	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO C GEN(ES) ASOCIADOS: XPC
Z791300	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO D GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC2
Z791400	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO E, SUBTIPO DDB-NEGATIVO GEN(ES) ASOCIADOS: DDB2
Z791500	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO F GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC4
Z791600	XERODERMA PIGMENTOSUM, GRUPO G GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC5
Z791700	XERODERMA PIGMENTOSUM, TIPO DE VARIANTE GEN(ES) ASOCIADOS: POLH