



# ENDOCRINOLOGÍA Y ENFERMEDADES METABÓLICAS

Z519900	<b>PANEL DE ACIDURIA METILMALÓNICA (AMPLIADO) (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ABCD4, ACSF3, CD320, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTR, MTRR, MUT, SUCLA2, SUCLG1
Z520000	<b>PANEL DE ACIDURIA METILMALÓNICA (BÁSICO);</b> GEN[ES] ASOCIADOS: MCEE, MMAA, MMAB, MMADHC, MUT
Z520500	<b>PANEL DE ANEMIA DE DIAMOND-BLACKFAN (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: GATA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TSR2
Z540300	<b>PANEL DE DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 17 GENES
Z524400	<b>PANEL DE DIABETES NEONATAL (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC8, FOXP3, G6PC2, GCK, GLIS3, INS, INSR, KCNJ11, NEUROG3, PDX1
Z524600	<b>PANEL DE DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, SFTPA1, SFTPB, SFTPC, SFTPD
Z021900	<b>PANEL DE ENFERMEDAD ADRENOCORTICAL NODULAR PIGMENTARIA PRIMARIA</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES PDE11A Y PDE8B
Z525800	<b>PANEL DE ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO (AMPLIADO) (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: GYS1, GYS2, G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PYGM, PYGL, PFKM, PHKA2, PGAM2, LDHA, ALDOA, ENO3, PHKB, PHKA1, PGM1, GYG1, PRKAG2, PHKG2
Z525900	<b>PANEL DE ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO (BÁSICO)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: G6PC, SLC37A4, AGL, GBE1
Z526000	<b>PANEL DE ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO LISOSOMAL (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ARSA, FUCA1, GALC, GBA, GLB1, GNPTAB, GUSB, HEXA, HEXB, MAN2B1, MANBA, NAGA, SMPD1
Z526100	<b>PANEL DE ENFERMEDAD DE GLICOSILACIÓN CONGÉNITA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, GNE, LARGE, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TUSC3
Z526400	<b>PANEL DE ENFERMEDAD DE REFSUM</b> GEN[ES] ASOCIADOS: PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH
Z336100	<b>PANEL DE GLUCOGENOSIS</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 11 GENES
Z528300	<b>PANEL DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: APOB, GHR, LDLR, PCSK9
Z528500	<b>PANEL DE HIPERGLICEMIA NO CETOTICA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ATM, GCSH, GLDC
Z528800	<b>PANEL DE HIPERTERMIA MALIGNA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: CACNA1S, RYR1
Z369200	<b>PANEL DE HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN[ES] ASOCIADOS: LPL, APOA5, APOC2, LIPI, GPIHBP1, LMF1
Z528900	<b>PANEL DE HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, INSR, KCNJ11, SLC16A1
Z377900	<b>PANEL DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 22 GENES
Z529900	<b>PANEL DE LA ENFERMEDAD DE LA ORINA DEL JARABE DE ARCE</b> GEN[ES] ASOCIADOS: BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD
Z530100	<b>PANEL DE LIPODISTROFIA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: AGPAT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PIK3R1, PLIN1, PPARG, PTRF
Z530200	<b>PANEL DE LIPOFUSCINOSIS CEROIDE (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1

<b>Z531400</b>	<b>PANEL DE MUCOPOLISACARIDOSIS (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH
<b>Z531900</b>	<b>PANEL DE OBESIDAD (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ALMS1, ARL6, BBIPI, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS, IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC4R, MKKS, MKS1, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, SDCCAG8, SIM1, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B, WDPCP
<b>Z519000</b>	<b>PANEL DE PANCREATITIS HEREDITARIA</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 5 GENES
<b>Z532600</b>	<b>PANEL DE PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO</b> GEN[ES] ASOCIADOS: CUL3, HSD11B2, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4
<b>Z540700</b>	<b>PANEL DE SÍNDROME BARTTER</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 27 GENES
<b>Z667800</b>	<b>PANEL DE SÍNDROME DE KALLMANN E HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11
<b>Z417600</b>	<b>PANEL DE SÍNDROME DE KALLMANN</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 16 GENES
<b>Z533700</b>	<b>PANEL DE SÍNDROME DE LEIGH Y ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ACAD9, COQ8A, AIFM1, APTX, ATPAF2, BCS1L, C10ORF2, NDUFAF6, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNM1L, ETFDH, ETHE1, FASTKD2, FH, FOXRED1, GFER, GFM1, LRPPRC, MPV17, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA13, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NUBPL, NDUFA12, NDUFA9, NDUFAF5, SDHA, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, RARS2, SCO1, SCO2, SDHAF1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TK2, TMEM70, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP
<b>Z534500</b>	<b>PANEL DE SÍNDROMES DE ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ATP13A2, C19ORF12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, SCP2, WDR45
<b>Z535100</b>	<b>PANEL DE TRASTORNO POR OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HSD17B10, PPARG, SLC22A5, SLC25A20, TAZ
<b>Z535400</b>	<b>PANEL DE TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC
<b>Z535800</b>	<b>PANEL DEFICIENCIA COMBINADA DE LA HORMONA PITUITARIA (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: GHR, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROPI
<b>Z537000</b>	<b>PANEL DEL SÍNDROME DE ZELLWEGER</b> GEN[ES] ASOCIADOS: PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26
<b>Z538200</b>	<b>PANEL DIABETES MODY (CON MLPA)</b> GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, NKX2-2, PAX4, PDX1, RFX6, ZFP57
<b>Z310100</b>	<b>PANEL FEOCROMOCITOMA PARAGANGLIOMA HEREDITARIO</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 11 GENES
<b>Z797600</b>	<b>PANEL ZUMAICU™ PLATINUM PLUS</b> GEN[ES] ASOCIADOS: AARS, AARS2, AASS, ABAT, ABCA12, ABCA3, ABCB11, ABCC8, ABCD1, ABCD3, ABCD4, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACTA1, ADA, ADAMTS13, ADAR, ADK, ADNP, ADSL, AGK, AGL, AGRN, AGXT, AHCY, AICDA, AIFM1, AIMPI, AKAP9, AKRID1, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALS2, AMACR, AMT, ANK1, ANKRD26, ANKS6, ANTXR1, AP2S1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APOB, ARG1, ARL6, ARSA, ARSB, ARX, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ATP13A3, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATPAF2, ATR, ATRX, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BDNF, BICD2, BIN1, BLNK, BOLA3, BRAF, BRAT1, BRCA2, BSND, BTD, BTK, C10ORF2, C12ORF65, C21ORF59, CA12, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CAMTA1, CASK, CASR, CAST, CAV3, CBS, CCDC103, CCDC114, CCDC78, CD19, CD247, CD320, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD59, CD79A, CD79B, CD81, CD96, CDAN1, CDK5RAP2, CDKL5, CDKN1C, CENPJ, CEP152, CEP290, CERS3, CFH, CFHR3, CFL2, CFTR, CHAT, CHD7, CHKB, CHM, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CIDEC, CLCNKA, CLCNKB, CLPB, CNTN1, COA5, COL11A1, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COLQ, COMP, COQ2, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CR2, CRTAP, CTNS, CTPS1, CTSA, CTSD, CUL4B, CXCR4, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP4F22, CYP7B1, D2HGDH, DBT, DCLRE1C, DDC, DDOST, DDR2, DECR1, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DIAPH1, DLAT, DLD, DMD, DNA2, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJC19, DNM2, DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM2, DPYD, DRC1, DSP, DST, DUOX2, DUOXA2, DYSF, EDN3, EEFA2, EGR2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELAC2, ELANE, ENPP1, EPB42, EPCAM, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOSC3, EYA1, EYA4, F10, F11, F13A1, F2, F5, F7, F8, F9, FADD, FAH, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCL, FARS2, FASTKD2, FBN1, FBP1, FBXL4, FGA, FGB, FGFR2, FGFR3, FGG, FH, FIG4, FKBP14, FKR, FKTN, FOXC1, FOXG1, FOXP3, FOXRED1, FRAS1, FUCA1, G6PC2, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GARS, GATA1, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAPI, GFAP, GFM1, GFPT1, GJA1, GJB2, GJB4, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRA1, GLRB, GLUD1, GLYCTK, GMPPB, GNAS, GNE, GNMT, GNPAT, GNPTAB, GPIBA, GPIBB, GP9, GPC3, GPHN, GPSM2, GSS, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HESX1, HEXA,

HEXB, HGD, HGF, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPD, HPGD, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPA9, HSPD1, HSPG2, ICOS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT172, IGF1, IGF1R, IGHMBP2, IGLL1, IKBKB, IL12RB1, IL2RA, IL2RG, IL7R, INS, INSR, INVS, IRF8, ISPD, ITGA2B, ITGA6, ITGA7, ITGB3, ITGB4, IVD, JAG1, JAGN1, JAK3, JAM3, KAT6A, KAT6B, KBTBD13, KCNE1, KCNH1, KCNH2, KCNJ10, KCNJ11, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KIF1B, KLF1, KLHL40, KLHL41, KRAS, KRT5, LAMA2, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LAMP2, LAMTOR2, LARS2, LASIL, LCT, LHX3, LHX4, LIAS, LIG4, LIPA, LIPN, LIPT1, LMBRD1, LMNA, LPIN1, LRBA, LRPPRC, LRRC8A, MAGEL2, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MASTL, MATIA, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM4, MCPH1, MECP2, MED12, MEF2C, MEGF10, MFN2, MFSD8, MITF, MKKS, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MPC1, MPI, MPL, MPV17, MPZ, MRPL3, MRPL44, MSMO1, MTHFR, MTM1, MTMR14, MTO1, MTR, MTRR, MUSK, MUT, MVK, MYCN, MYH9, NAA10, NAGA, NAGS, NALCN, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NEFL, NEU1, NEUROG3, NEXN, NFKB2, NFU1, NGF, NHEJ1, NIPAL4, NIPBL, NKX2-1, NKX2-5, NLR4, NLRP3, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NROB1, NR3C2, NRAS, NSD1, NSDHL, NUBPL, OAT, OCLN, OCRL, OPA3, OPHN1, OPLAH, ORC1, ORC4, OTC, OXCT1, PAFAH1B1, PAH, PAX2, PAX3, PAX6, PAX8, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH19, PCNT, PDCD10, PDE10A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS2, PDX1, PEPD, PEX1, PEX10, PEX13, PEX19, PEX7, PGAP1, PHGDH, PHOX2B, PIGA, PIGN, PIGT, PIGV, PIK3CD, PKD2, PKHD1, PKLR, PLCB4, PLEC, PLOD1, PLP1, PMM2, PMP22, PNKP, PNP, PNPLA1, PNPO, PNPT1, POGZ, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU1F1, PPT1, PRDM16, PRKAG2, PRKDC, PROC, PRODH, PROP1, PROS1, PRPS1, PRRT2, PSAP, PSAT1, PSPH, PTPN11, PTPRC, PTRF, PTRH2, PTS, PURA, QDPR, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC2, RAF1, RAG1, RAG2, RANBP2, RAPSN, RARS2, RB1, RBBP8, RBM8A, RET, RFT1, RFX5, RFX6, RIT1, RMND1, RMRP, RNASEH2C, RNASET2, RNU4ATAC, RORC, RPS19, RRM2B, RYR1, SALL1, SATB2, SBDS, SCNIA, SCN2A, SCN4A, SCN5A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SEPN1, SERAC1, SERPINC1, SERPING1, SFTPB, SFTPC, SFTPD, SHOC2, SIL1, SIX3, SIX5, SKI, SLC12A6, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC26A2, SLC26A3, SLC2A1, SLC30A2, SLC33A1, SLC37A4, SLC3A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC52A1, SLC52A3, SLC5A1, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A3, SLC6A5, SLC7A7, SLC7A9, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, SNAI2, SNX10, SOS1, SOX10, SOX2, SOX9, SPAST, SPEG, SPINK5, SPINT2, SPR, SPRED1, SPTA1, SPTAN1, SPTB, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, STAR, STAT1, STAT3, STIL, STIM1, STS, STT3B, STXBPI, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SYNE1, TACO1, TAT, TAZ, TBC1D24, TBCE, TBX19, TBX5, TCAP, TCN2, TFR2, TG, TGM1, TH, THRA, TJP2, TMCO1, TMEM165, TMEM173, TMEM5, TMEM70, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF4, TNNT1, TP63, TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TRIP11, TRMU, TRPV4, TSC1, TSC2, TSFM, TSHB, TSHR, TSPYL1, TTC7A, TTN, TUBA8, TUBB2A, UBA1, UGT1A1, UMPS, UNG, UPB1, UQCRC2, UROD, UROS, WAS, WDPCP, WDR62, WDR73, WFS1, WNK1, WT1, ZAP70, ZEB2, ZFP57, ZNF423

Z797500

**PANEL ZUMAICU™ PLATINUM**

GEN[ES] ASOCIADOS: AARS, AARS2, AASS, ABAT, ABCA12, ABCA3, ABCB11, ABCC8, ABCD1, ABCD3, ABCD4, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACTA1, ADA, ADAMTS13, ADAR, ADK, ADNP, ADSL, AGK, AGL, AGRN, AGXT, AHCY, AICDA, AIFM1, AIMP1, AKAP9, AKRID1, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALS2, AMACR, AMT, ANK1, ANKRD26, ANKS6, ANTXR1, AP2S1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APOB, ARG1, ARL6, ARSA, ARSB, ARX, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ATP1A3, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATPAF2, ATR, ATRX, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BDNF, BICD2, BIN1, BLNK, BOLA3, BRAF, BRAT1, BRCA2, BSND, BTB, BTK, C10ORF2, C12ORF65, C21ORF59, CA12, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CAMTA1, CASK, CASR, CAST, CAV3, CBS, CCDC103, CCDC114, CCDC78, CD19, CD247, CD320, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD59, CD79A, CD79B, CD81, CD96, CDAN1, CDK5RAP2, CDKL5, CDKN1C, CENPJ, CEP152, CEP290, CERS3, CFH, CFHR3, CFL2, CFTR, CHAT, CHD7, CHKB, CHM, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CIDEC, CLCNKA, CLCNKB, CLPB, CNTN1, COA5, COL11A1, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COLQ, COMP, COQ2, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CR2, CRTAP, CTNS, CTPS1, CTSA, CTSD, CUL4B, CXCR4, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP4F22, CYP7B1, D2HGDH, DBT, DCLRE1C, DDC, DDOST, DDR2, DECR1, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DIAPH1, DLAT, DLD, DMD, DNA2, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJC19, DNM2, DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM2, DPYD, DRC1, DSP, DST, DUOX2, DUOXA2, DYSF, EDN3, EEF1A2, EGR2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELAC2, ELANE, ENPP1, EPB42, EPCAM, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOSC3, EYA1, EYA4, F10, F11, F13A1, F2, F5, F7, F8, F9, FADD, FAH, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCL, FARS2, FASTKD2, FBN1, FBPI, FBXL4, FGA, FGB, FGFR2, FGFR3, FGG, FH, FIG4, FKBP14, FKRP, FKTN, FOXC1, FOXG1, FOXP3, FOXRED1, FRAS1, FUCA1, G6PC2, G6PD, GAA, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GARS, GATA1, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFM1, GFPT1, GJA1, GJB2, GJB4, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRA1, GLRB, GLUD1, GLYCK, GMPPB, GNAS, GNE, GNMT, GNPAT, GNPTAB, GPIBA, GPIBB, GP9, GPC3, GPHN, GPSM2, GSS, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HESX1, HEXA, HEXB, HGD, HGF, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPD, HPGD, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPA9, HSPD1, HSPG2, ICOS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT172, IGF1, IGF1R, IGHMBP2, IGLL1, IKBKB, IL12RB1, IL2RA, IL2RG, IL7R, INS, INSR, INVS, IRF8, ISPD, ITGA2B, ITGA6, ITGA7, ITGB3, ITGB4, IVD, JAG1, JAGN1, JAK3, JAM3, KAT6A, KAT6B, KBTBD13, KCNE1, KCNH1, KCNH2, KCNJ10, KCNJ11, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KIF1B, KLF1, KLHL40, KLHL41, KRAS, KRT5, LAMA2, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LAMP2, LAMTOR2, LARS2, LASIL, LCT, LHX3, LHX4, LIAS, LIG4, LIPA, LIPN, LIPT1, LMBRD1, LMNA, LPIN1, LRBA, LRPPRC, LRRC8A, MAGEL2, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MASTL, MATIA, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM4, MCPH1, MECP2, MED12, MEF2C, MEGF10, MFN2, MFSD8, MITF, MKKS, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MPC1, MPI, MPL, MPV17, MPZ, MRPL3, MRPL44, MSMO1, MTHFR, MTM1, MTMR14, MTO1, MTR, MTRR, MUSK, MUT, MVK, MYCN, MYH9, NAA10, NAGA, NAGS, NALCN, NARS2, NBAS,

NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NEFL, NEU1, NEUROG3, NEXN, NFKB2, NFU1, NGF, NHEJ1, NIPAL4, NIPBL, NKX2-1, NKX2-5, NLR4, NLRP3, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPH1, NPHP3, NR0B1, NR3C2, NRAS, NSD1, NSDHL, NUBPL, OAT, OCLN, OCRL, OPA3, OPHN1, OPLAH, ORC1, ORC4, OTC, OXCT1, PAFAH1B1, PAH, PAX2, PAX3, PAX6, PAX8, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH19, PCNT, PDCD10, PDE10A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS2, PDX1, PEPD, PEX1, PEX10, PEX13, PEX19, PEX7, PGAP1, PHGDH, PHOX2B, PIGA, PIGN, PIGT, PIGV, PIK3CD, PKD2, PKHD1, PKLR, PLCB4, PLEC, PLOD1, PLP1, PMM2, PMP22, PNKP, PNP, PNPLA1, PNPO, PNPT1, POGZ, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU1F1, PPT1, PRDM16, PRKAG2, PRKDC, PROC, PRODH, PROPI, PROS1, PRPS1, PRRT2, PSAP, PSAT1, PSPH, PTPN11, PTPRC, PTRF, PTRH2, PTS, PURA, QDPR, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC2, RAF1, RAG1, RAG2, RANBP2, RAPSN, RARS2, RB1, RBBP8, RBM8A, RET, RFT1, RFX5, RFX6, RIT1, RMND1, RMRP, RNASEH2C, RNASET2, RNU4ATAC, RORC, RPS19, RRM2B, RYR1, SALL1, SATB2, SBDS, SCN1A, SCN2A, SCN4A, SCN5A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SEPN1, SERAC1, SERPINC1, SERPING1, SFTPB, SFTPC, SFTPD, SHOC2, SIL1, SIX3, SIX5, SKI, SLC12A6, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC26A2, SLC26A3, SLC2A1, SLC30A2, SLC33A1, SLC37A4, SLC3A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC52A1, SLC52A3, SLC5A1, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A3, SLC6A5, SLC7A7, SLC7A9, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, SNAI2, SNX10, SOS1, SOX10, SOX2, SOX9, SPAST, SPEG, SPINK5, SPINT2, SPR, SPRED1, SPTA1, SPTAN1, SPTB, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, STAR, STAT1, STAT3, STIL, STIM1, STS, STT3B, STXBPI, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SYNE1, TACO1, TAT, TAZ, TBCID24, TBCE, TBX19, TBX5, TCAP, TCN2, TFR2, TG, TGM1, TH, THRA, TJP2, TMCO1, TMEM165, TMEM173, TMEM5, TMEM70, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF4, TNNT1, TP63, TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TRIP11, TRMU, TRPV4, TSC1, TSC2, TSFM, TSHB, TSHR, TSPYL1, TTC7A, TTN, TUBA8, TUBB2A, UBA1, UGT1A1, UMPS, UNG, UPB1, UQCRC2, UROD, UROS, WAS, WDPCP, WDR62, WDR73, WFS1, WNK1, WT1, ZAP70, ZEB2, ZFP57, ZNF423

**Z003200 2-METILBUTIRILGLICINURIA**

GEN(ES) ASOCIADOS: ACADSB

**Z005600 ABETALIPOPROTEINEMIA**

GEN(ES) ASOCIADOS: MTTP

**Z006100 ACERULOPLASMINEMIA**

GEN(ES) ASOCIADOS: CP

**Z012900 ACIDURIA 2-AMINOADÍPICO 2-OXOADÍPICO**

GEN(ES) ASOCIADOS: DHTKD1

**Z013100 ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA CON SORDERA, ENCEFALOPATÍA Y SÍNDROME DE LEIGH-LIKE**

GEN(ES) ASOCIADOS: SERAC1

**Z013200 ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA TIPO 1**

GEN(ES) ASOCIADOS: AUH

**Z013300 ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA TIPO 3**

GEN(ES) ASOCIADOS: OPA3

**Z013400 ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA TIPO 5**

GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJC19

**Z013500 ACIDURIA ALFA-METILACETOACÉTICA**

GEN(ES) ASOCIADOS: ACAT1

**Z013600 ACIDURIA ARGINOSUCCÍNICA**

GEN(ES) ASOCIADOS: ASL

**Z013700 ACIDURIA D-2 Y L-2-HIDROXIGLUTÁRICO COMBINADA**

GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A1

**Z013800 ACIDURIA D-2-HIDROXIGLUTÁRICA TIPO 1 (CON MLPA)**

GEN(ES) ASOCIADOS: D2HGDH

**Z013900 ACIDURIA D-2-HIDROXIGLUTÁRICA TIPO 2**

GEN(ES) ASOCIADOS: IDH2

**Z014000 ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1**

GEN(ES) ASOCIADOS: GCDH

**Z014100 ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 2C**

GEN(ES) ASOCIADOS: ETFDH

**Z014200 ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 3**

GEN(ES) ASOCIADOS: SUGCT

**Z014400 ACIDURIA ISOVALÉRICA**

GEN(ES) ASOCIADOS: IVD

**Z014500 ACIDURIA L-2-HIDROXIGLUTÁRICA (CON MLPA)**

GEN(ES) ASOCIADOS: L2HGDH

**Z014600 ACIDURIA MALÓNICA Y METILMALÓNICA COMBINADA**

GEN(ES) ASOCIADOS: ACSF3

**Z014700 ACIDURIA METILMALÓNICA POR DEFICIENCIA DE METILMALONIL-COA MUTASA**

GEN(ES) ASOCIADOS: MUT

Z015300	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLA GEN(ES) ASOCIADOS: MMAA
Z015500	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLB GEN(ES) ASOCIADOS: MMAB
Z014900	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLC GEN(ES) ASOCIADOS: MMACHC
Z015000	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLD GEN(ES) ASOCIADOS: MMADHC
Z014800	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLF GEN(ES) ASOCIADOS: LMBRD1
Z015100	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLJ GEN(ES) ASOCIADOS: ABCD4
Z015400	ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLR GEN(ES) ASOCIADOS: CD320
Z015600	ACIDURIA MEVALÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: MVK
Z015700	ACIDURIA ORÓTICA GEN(ES) ASOCIADOS: UMPS
Z015900	ACIDURIA PROPIÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PCCA
Z015900	ACIDURIA PROPIÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PCCB
Z024300	AGENESIA PANCREÁTICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PTF1A
Z024400	AGENESIA PANCREÁTICA Y CEREBELOSA GEN(ES) ASOCIADOS: PTF1A
Z024200	AGENESIA PANCREÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: PDX1
Z027700	ALCAPTONURIA GEN(ES) ASOCIADOS: HGD
Z028500	ALDOSTERONISMO PRIMARIO, CONVULSIONES Y ANOMALÍAS NEUROLÓGICAS GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1D
Z029200	ALFA GALACTOSIDASA "A" LEUCOCITOS
Z029300	ALFA GALACTOSIDASA "A" SANGRE SECA
Z029400	ALFA GALACTOSIDASA "A" SUERO
Z036800	AMILOIDOSIS FAMILIAR VISCERAL GEN(ES) ASOCIADOS: APOA1
Z041800	ANEMIA APLÁSICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRF1
Z041800	ANEMIA APLÁSICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TERC
Z042000	ANEMIA APLÁSICA, RELACIONADA AL GEN SBDS GEN(ES) ASOCIADOS: SBDS
Z042100	ANEMIA DE FANCONI TIPO A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FANCA
Z042200	ANEMIA DE FANCONI TIPO B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FANCB
Z042300	ANEMIA DE FANCONI TIPO C GEN(ES) ASOCIADOS: FANCC
Z042400	ANEMIA DE FANCONI TIPO D1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BRCA2
Z042500	ANEMIA DE FANCONI TIPO D2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FANCD2
Z042600	ANEMIA DE FANCONI TIPO E GEN(ES) ASOCIADOS: FANCE
Z042700	ANEMIA DE FANCONI TIPO F GEN(ES) ASOCIADOS: FANCF

Z042800	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO G</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FANCG
Z042900	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO I</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FANCI
Z043000	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO J (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BRIPI
Z043100	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO L</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FANCL
Z043200	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO M</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FANCM
Z043300	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO N (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PALB2
Z043400	<b>ANEMIA DE FANCONI TIPO P</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLX4
Z043700	<b>ANEMIA DE FANCONI</b> GEN(ES) ASOCIADOS: XRCC2
Z045400	<b>ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA, TIPO 1A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CDAN1
Z045600	<b>ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA, TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SEC23B
Z046100	<b>ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE G6PD</b> GEN(ES) ASOCIADOS: G6PD
Z063200	<b>ASPARTILGLUCOSAMINURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AGA
Z089700	<b>BOCIO MULTINODULAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: KEAP1
Z093800	<b>BRONQUIECTASIA CON O SIN CLORURO DE SUDOR ELEVADO TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1A
Z141600	<b>CISTATIONINURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CTH
Z142400	<b>CISTINOSIS NEFROPÁTICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CTNS
Z145500	<b>CITRULINEMIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ASS1
Z152600	<b>COLESTASIS BENIGNA RECURRENTE INTRAHEPÁTICA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB11
Z152500	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA DEL EMBARAZO, TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ATP8B1
Z152400	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA DEL EMBARAZO, TIPO 3 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB4
Z152700	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA RECURRENTE BENIGNA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ATP8B1
Z152800	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA PROGRESIVA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ATP8B1
Z152900	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA PROGRESIVA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB11
Z153000	<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA PROGRESIVA TIPO 3 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB4
Z154800	<b>COMPLICACIONES MICROVASCULARES DE LA DIABETES, TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: VEGFA
Z158000	<b>COPROPORFIRIA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CPOX
Z166700	<b>CRIPTORQUIDIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: RXFP2
Z170300	<b>CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IC</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP4
Z171300	<b>D-ACIDURIA GLICÉRICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GLYCTK
Z333100	<b>DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PMM2

Z333200	DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IB GEN(ES) ASOCIADOS: MPI
Z171900	DEFECTO DE SÍNTESIS DE ÁCIDOS BILIARES TIPO 2, CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: AKRID1
Z172000	DEFECTO DE SÍNTESIS DE ÁCIDOS BILIARES TIPO 3, CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: CYP7B1
Z172100	DEFECTO DE SÍNTESIS DE ÁCIDOS BILIARES TIPO 4, CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: AMACR
Z172200	DEFECTO DEL TRANSPORTADOR DE LACTATO ERITROCITARIO GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A1
Z387100	DEFICIENCIA AISLADA DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO TIPO IB GEN(ES) ASOCIADOS: GHRHR
Z174800	DEFICIENCIA COMBINADA DE LA HORMONA HIPOFISARIA, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LHX3
Z174900	DEFICIENCIA COMBINADA DE LA HORMONA HIPOFISARIA, TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LHX4
Z175000	DEFICIENCIA CONGÉNITA DE GLUTAMINA GEN(ES) ASOCIADOS: GLUL
Z175100	DEFICIENCIA CONGÉNITA DE LACTASA GEN(ES) ASOCIADOS: LCT
Z438800	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA SECUENCIACIÓN ZONA REGULADORA GEN LPL
Z000900	DEFICIENCIA DE 11-BETAHIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: HSD11B2
Z175200	DEFICIENCIA DE 17-BETA HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B10
Z003300	DEFICIENCIA DE 3-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: HSD3B2
Z175400	DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI-3-METILGLUTARIL-COA LIASA GEN(ES) ASOCIADOS: HMGCL
Z175500	DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI-3-METILGLUTARIL-COA SINTASA 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HMGCS2
Z175600	DEFICIENCIA DE 3-HIDROXIACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA GEN(ES) ASOCIADOS: HADHA
Z175700	DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI-ISOBUTRIL-COA HIDROLASA GEN(ES) ASOCIADOS: HIBCH
Z003500	DEFICIENCIA DE 3-METILCROTONIL-COA CARBOXILASA GEN(ES) ASOCIADOS: MCCC1
Z175800	DEFICIENCIA DE 5-OXOPROLINASE GEN(ES) ASOCIADOS: OPLAH
Z175900	DEFICIENCIA DE ACETIL-COA CARBOXILASA GEN(ES) ASOCIADOS: ACACA
Z176000	DEFICIENCIA DE ACETILCOLINESTERASA GEN(ES) ASOCIADOS: ACHE
Z176300	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA CORTA GEN(ES) ASOCIADOS: ACADS
Z176400	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIANA GEN(ES) ASOCIADOS: ACADM
Z176500	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ACADVL
Z176600	DEFICIENCIA DE ADENIOSUCCINASA GEN(ES) ASOCIADOS: ADSL
Z176700	DEFICIENCIA DE ADENINA FOSFORRIBOSILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: APRT
Z176800	DEFICIENCIA DE ADHESIÓN DE LEUCOCITOS GEN(ES) ASOCIADOS: ITGB1
Z176900	DEFICIENCIA DE ADHESIÓN DE LEUCOCITOS GEN(ES) ASOCIADOS: ITGB2
Z177000	DEFICIENCIA DE ADHESIÓN DE LEUCOCITOS GEN(ES) ASOCIADOS: FERMT3

Z177200	DEFICIENCIA DE ALFA 1 ANTITRIPSINA GEN(ES) ASOCIADOS: SERPINA1
Z177300	DEFICIENCIA DE ALFA-2-MACROGLOBULINA GEN(ES) ASOCIADOS: A2M
Z177400	DEFICIENCIA DE ALFA-CETOGLUTARATO DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: OGDH
Z177500	DEFICIENCIA DE ALFA-METIL ACILO COA RACEMASA GEN(ES) ASOCIADOS: AMACR
Z177700	DEFICIENCIA DE AMINOACILASA GEN(ES) ASOCIADOS: ACY1
Z177800	DEFICIENCIA DE AMINOTRANSFERASA 1 DE CADENA RAMIFICADA GEN(ES) ASOCIADOS: BCAT1
Z177900	DEFICIENCIA DE AMINOTRANSFERASA 2 DE CADENA RAMIFICADA GEN(ES) ASOCIADOS: BCAT2
Z178000	DEFICIENCIA DE AMP-DEAMINASA, ERITROCÍTICA GEN(ES) ASOCIADOS: AMPD3
Z178200	DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEÍNA C-II GEN(ES) ASOCIADOS: APOC2
Z178300	DEFICIENCIA DE ARGINASA GEN(ES) ASOCIADOS: ARG1
Z178400	DEFICIENCIA DE ARGININA-GLICINA AMIDINOTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: GATM
Z059900	DEFICIENCIA DE ARGINOSUCCINATO LIASA GEN(ES) ASOCIADOS: ASL
Z060300	DEFICIENCIA DE AROMATASA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP19A1
Z178600	DEFICIENCIA DE ASPARAGINA SINTETASA GEN(ES) ASOCIADOS: ASNS
Z178700	DEFICIENCIA DE BETA-GALACTOSAMIDA ALFA-2,6-SIALILTRANSFERASA 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ST6GAL2
Z178900	DEFICIENCIA DE BETA-UREIDOPROPIONASA GEN(ES) ASOCIADOS: UPB1
Z179100	DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: BTD
Z179200	DEFICIENCIA DE BUTIRILCOLINESTERASA GEN(ES) ASOCIADOS: BCHE
Z179300	DEFICIENCIA DE CARBAMOILFOSFATO SINTETASA I GEN(ES) ASOCIADOS: CPS1
Z179400	DEFICIENCIA DE CARNITINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC22A5
Z179500	DEFICIENCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA 1A GEN(ES) ASOCIADOS: CPT1A
Z179600	DEFICIENCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA 1B GEN(ES) ASOCIADOS: CPT1B
Z179700	DEFICIENCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA 2, INFANCIA GEN(ES) ASOCIADOS: CPT2
Z179800	DEFICIENCIA DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA 2, LETAL NEONATAL GEN(ES) ASOCIADOS: CPT2
Z179900	DEFICIENCIA DE CARNITINA-ACILCARNITINA TRANSLOCASA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A20
Z180000	DEFICIENCIA DE CATECOL-O-METILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: COMT
Z180100	DEFICIENCIA DE CETOÁCIDO DE CADENA RAMIFICADA DESHIDROGENASA QUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: BCKDK
Z141500	DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA SINTASA GEN(ES) ASOCIADOS: CBS
Z180500	DEFICIENCIA DE CITOCROMO P450 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP1A2
Z180600	DEFICIENCIA DE CITRINA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A13



Z180700	DEFICIENCIA DE COA-2 4-DIENOIL REDUCTASA 1 GEN(ES) ASOCIADOS: DECR1
Z180800	DEFICIENCIA DE COA-3-HIDROXIACIL DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: HADH
Z180900	DEFICIENCIA DE COA-3-METILCRONTONIL CARBOXILASA 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MCCC1
Z181000	DEFICIENCIA DE COA-3-METILCRONTONIL CARBOXILASA 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MCCC2
Z181500	DEFICIENCIA DE COFACTOR DE MOLIBDENO TIPO A GEN(ES) ASOCIADOS: MOCS1
Z181600	DEFICIENCIA DE COFACTOR DE MOLIBDENO TIPO B GEN(ES) ASOCIADOS: MOCS2
Z181700	DEFICIENCIA DE COFACTOR DE MOLIBDENO TIPO C GEN(ES) ASOCIADOS: GPHN
Z153800	DEFICIENCIA DE COLIPASA PANCREÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: PNLIP
Z159700	DEFICIENCIA DE CORTICOSTERONA METILOXIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP11B2
Z181800	DEFICIENCIA DE DIHIDROPIRIMIDINA DESHIDROGENASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DPYD
Z181900	DEFICIENCIA DE DIMETILGLICINA DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: DMGDH
Z182000	DEFICIENCIA DE ENTEROQUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: Tmprss15
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
Z182200	DEFICIENCIA DE FOSFATASA ÁCIDA LISOSÓMICA GEN(ES) ASOCIADOS: ACP2
Z182300	DEFICIENCIA DE FOSFOENOLPIRUVATO CARBOXIQUINASA, CITOSÓLICA GEN(ES) ASOCIADOS: PCK1
Z182400	DEFICIENCIA DE FOSFOENOLPIRUVATO CARBOXIQUINASA, MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: PCK2
Z182500	DEFICIENCIA DE FOSFOGLICERATO DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: PHGDH
Z182700	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GFM1
Z182800	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: MTO1
Z182900	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: RMND1
Z183000	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: EARS2
Z183100	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: PNPT1
Z183200	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: FARS2
Z183300	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: MTFMT
Z183400	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: MRPL44
Z183500	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: ELAC2
Z183600	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 18 GEN(ES) ASOCIADOS: SFXN4
Z183700	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 19 GEN(ES) ASOCIADOS: LYRM4
Z183800	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MRPS16

Z183900	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: VARS2
Z184000	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: TARS2
Z184100	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 22 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP5A1
Z184200	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 23 GEN(ES) ASOCIADOS: GTPBP3
Z184300	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 24 GEN(ES) ASOCIADOS: NARS2
Z184400	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 25 GEN(ES) ASOCIADOS: MARS2
Z184500	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 26 GEN(ES) ASOCIADOS: TRMT5
Z184600	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TSFM
Z184700	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TUFM
Z184800	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: MRPS22
Z184900	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: AIFM1
Z185000	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: C12ORF65
Z185100	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: AARS2
Z185200	DEFICIENCIA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA COMBINADA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: MRPL3
Z185300	DEFICIENCIA DE FOSFOSERINA AMINOTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: PSAT1
Z185400	DEFICIENCIA DE FOSFOSERINA FOSFATASA GEN(ES) ASOCIADOS: PSPH
Z185500	DEFICIENCIA DE FRUCTOSA-1,6-BISFOSFATASA GEN(ES) ASOCIADOS: FBP1
Z185600	DEFICIENCIA DE FUMARASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FH
Z185800	DEFICIENCIA DE GABA-TRANSAMINASA GEN(ES) ASOCIADOS: ABAT
Z185900	DEFICIENCIA DE GALACTOQUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: GALK1
Z186000	DEFICIENCIA DE GALACTOSA EPIMERASA GEN(ES) ASOCIADOS: GALE
Z186100	DEFICIENCIA DE GLICEROL QUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: GK
Z186200	DEFICIENCIA DE GLICINA N-METILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: GNMT
Z186400	DEFICIENCIA DE GLUCOCORTICOIDES TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MC2R
Z186500	DEFICIENCIA DE GLUCOCORTICOIDES TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MRAP
Z186600	DEFICIENCIA DE GLUTAMATO FORMIMINOTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: FTCD
Z186700	DEFICIENCIA DE GLUTATIÓN SINTETASA GEN(ES) ASOCIADOS: GSS
Z186800	DEFICIENCIA DE GLUTATIÓN S-TRANSFERASA THETA-1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GSTT1
Z186900	DEFICIENCIA DE GUANIDINOACETATO METILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: GAMT
Z187000	DEFICIENCIA DE HDL, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA1

Z187100	DEFICIENCIA DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA GEN(ES) ASOCIADOS: HLCS
Z187600	DEFICIENCIA DE ISOBUTIRIL-COA DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: ACAD8
Z187700	DEFICIENCIA DE LA ABSORCIÓN DE FRUCTOSA, RELACIONADA AL GEN SLC2A5 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A5
Z187800	DEFICIENCIA DE LA ALFA-BETA HIDROLASA PULMONAR TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ABHD1
Z187900	DEFICIENCIA DE LA HORMONA ADRENOCORTICOTRÓPICA GEN(ES) ASOCIADOS: TBX19
Z188000	DEFICIENCIA DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GH1
Z188000	DEFICIENCIA DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GHRHR
Z188200	DEFICIENCIA DE LA PROTEINA LIBERADORA DE FSH GEN(ES) ASOCIADOS: INHBA
Z188300	DEFICIENCIA DE LACTATO DESHIDROGENASA-B GEN(ES) ASOCIADOS: LDHB
Z188400	DEFICIENCIA DE L-AMINOÁCIDO DESCARBOXILASA AROMÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: DDC
Z188500	DEFICIENCIA DE LCAD GEN(ES) ASOCIADOS: ACADL
Z188600	DEFICIENCIA DE LCAT GEN(ES) ASOCIADOS: LCAT
Z423900	DEFICIENCIA DE LECITINA-COLESTEROL ACILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: LCAT
Z438700	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA MUTACIÓN [G188E] GEN LPL
Z438700	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA MUTACIÓN [G188E] GEN LPL
Z438800	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA SECUENCIACIÓN ZONA REGULADORA GEN LPL
Z188700	DEFICIENCIA DE MALONIL-COA DESCARBOXILASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MLYCD
Z188800	DEFICIENCIA DE METILCOBALAMINA TIPO CBLG GEN(ES) ASOCIADOS: MTR
Z188900	DEFICIENCIA DE METILMALONATO SEMIALDEHÍDO DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH6A1
Z189000	DEFICIENCIA DE METILMALONIL-COA EPIMERASA GEN(ES) ASOCIADOS: MCEE
Z482200	DEFICIENCIA DE METILTETRAHIDROFOLATO REDUCTASA MUTACIÓN [A1298C] GEN MTHFR
Z482300	DEFICIENCIA DE METILTETRAHIDROFOLATO REDUCTASA MUTACIÓN [C677T] GEN MTHFR
Z189200	DEFICIENCIA DE N-ACETILGLUTAMATO SINTASA GEN(ES) ASOCIADOS: NAGS
Z189300	DEFICIENCIA DE NEURAMINIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: NEU1
Z189400	DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMOILASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: OTC
Z189500	DEFICIENCIA DE PIRIDOXAMINA 5'-FOSFATO OXIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: PNPO
Z189600	DEFICIENCIA DE PIRUVATO CARBOXILASA GEN(ES) ASOCIADOS: PC
Z189800	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA E1-ALFA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PDHA1
Z189900	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA E1-BETA GEN(ES) ASOCIADOS: PDHB
Z190000	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA E2 GEN(ES) ASOCIADOS: DLAT

Z190100	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA FOSFATASA GEN(ES) ASOCIADOS: PDP1
Z190200	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA LIPOICO SINTETASA GEN(ES) ASOCIADOS: LIAS
Z565500	DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA SECUENCIACIÓN EXONES [6-11] GEN PDHA1
Z190300	DEFICIENCIA DE PIRUVATO QUINASA CON ANEMIA HEMOLÍTICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PKLR
Z190500	DEFICIENCIA DE PROLIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: PEPD
Z578300	DEFICIENCIA DE PROPROTEÍNA CONVERTASA GEN(ES) ASOCIADOS: PCSK1
Z190700	DEFICIENCIA DE PROSAPOSINA GEN(ES) ASOCIADOS: PSAP
Z190900	DEFICIENCIA DE PROTEÍNA D-BIFUNCIONAL GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B4
Z191200	DEFICIENCIA DE PROTEÍNAS DE UNIÓN A ANDRÓGENOS GEN(ES) ASOCIADOS: SHBG
Z191300	DEFICIENCIA DE PROTEÍNAS DE UNIÓN A LA MANOSA GEN(ES) ASOCIADOS: MBL2
Z191400	DEFICIENCIA DE PROTEÍNAS TRIFUNCIONALES GEN(ES) ASOCIADOS: HADHA
Z191400	DEFICIENCIA DE PROTEÍNAS TRIFUNCIONALES GEN(ES) ASOCIADOS: HADHB
Z191600	DEFICIENCIA DE RIBOFLAVINA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC52A1
Z191700	DEFICIENCIA DE SEMIALDEHÍDO DESHIDROGENASA SUCCÍNICA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH5A1
Z191800	DEFICIENCIA DE SERINA HIDROLASA, RELACIONADA AL GEN SERHL2 GEN(ES) ASOCIADOS: SERHL2
Z191900	DEFICIENCIA DE SUCCINIL COA:3-CETOÁCIDO COA-TRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: OXCT1
Z192000	DEFICIENCIA DE SUCROSA-ISOMALTASA GEN(ES) ASOCIADOS: SI
Z192100	DEFICIENCIA DE SULFATASA GEN(ES) ASOCIADOS: SUMF1
Z192200	DEFICIENCIA DE SULFITO OXIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: SUOX
Z192400	DEFICIENCIA DE TIROSINA QUINASA 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TYK2
Z192500	DEFICIENCIA DE TJP1 GEN(ES) ASOCIADOS: TJP1
Z192600	DEFICIENCIA DE TPMT (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TPMT
Z192700	DEFICIENCIA DE TRANSALDOLASA GEN(ES) ASOCIADOS: TALDO1
Z192800	DEFICIENCIA DE TRANSCOBALAMINA II GEN(ES) ASOCIADOS: TCN2
Z192900	DEFICIENCIA DE TRIFOSFATO ISOMERASA GEN(ES) ASOCIADOS: TPI1
Z790800	DEFICIENCIA DE XANTINA DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: XDH
Z795100	DEFICIENCIA DE ZINC EN LECHE MATERNA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC30A2
Z193400	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO III MITOCONDRIAL, TIPO NUCLEAR 7 GEN(ES) ASOCIADOS: UQCC2
Z197800	DEFICIENCIA DEL FACTOR II GEN(ES) ASOCIADOS: F2
Z198100	DEFICIENCIA DEL FACTOR V GEN(ES) ASOCIADOS: F5

Z198300	DEFICIENCIA DEL FACTOR XI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: F11
Z198400	DEFICIENCIA DEL FACTOR XII GEN(ES) ASOCIADOS: F12
Z198500	DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII A GEN(ES) ASOCIADOS: F13A1
Z198600	DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII B GEN(ES) ASOCIADOS: F13B
Z198700	DEFICIENCIA DEL PORTADOR DE PIRUVATO MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: MPC1
Z594100	DEFICIENCIA DEL RECEPTOR DE MELANOCORTINA-4 GEN(ES) ASOCIADOS: MC4R
Z198900	DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR MONOCARBOXILATO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A1
Z199000	DEFICIENCIA EN LA ACTIVIDAD 17-HIDROXILACIÓN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP17A1
Z199300	DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: ETF A
Z199300	DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: ETF B
Z202100	DELECCIÓN 1P36 FISH SANGRE TOTAL
Z207800	DIABETES CON SORDERA MITOCONDRIAL (MMID) MUTACIÓN [A3243G] GEN MTTL1
Z208000	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZFP57
Z211100	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY) GEN(ES) ASOCIADOS: CAPN10
Z208100	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HNF4A
Z208200	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: INS
Z208300	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: BLK
Z208400	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCK
Z208500	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HNF1A
Z208600	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PDX1
Z208700	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HNF1B
Z208800	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NEUROD1
Z208900	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KLF11
Z209000	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CEL
Z209100	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY), TIPO 9 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAX4
Z209200	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY) GEN(ES) ASOCIADOS: NKX2-2
Z207900	DIABETES DEL ADULTO DE INICIO JUVENIL (MODY) GEN(ES) ASOCIADOS: RFX6
Z209300	DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA, AUTOSÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: AQP2
Z209400	DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA, LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: AVPR2
Z209600	DIABETES INSÍPIDA NEUROHIPOFISIARIA GEN(ES) ASOCIADOS: AVP

Z209700	DIABETES MELLITUS INSULINODEPENDIENTE, TIPO 20 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HNF1A
Z209900	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC8
Z210000	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN INS
Z210100	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE DELECCIONS-DUPLICACIONS [MLPA] GEN KCNJ11
Z210200	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE GEN(ES) ASOCIADOS: INS
Z210300	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ11
Z210400	DIABETES MELLITUS NEONATAL TRANSITORIA RELACIONADA CON 6Q24, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: UPD CHR. 6
Z211000	DIABETES MELLITUS NEONATAL TRANSITORIA, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC8
Z209800	DIABETES MELLITUS NEONATAL GEN(ES) ASOCIADOS: GLIS3
Z210700	DIABETES MELLITUS NO DEPENDIENTE DE INSULINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC8
Z210700	DIABETES MELLITUS NO DEPENDIENTE DE INSULINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AKT2
Z210700	DIABETES MELLITUS NO DEPENDIENTE DE INSULINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ11
Z210800	DIABETES MELLITUS RESISTENTE A LA INSULINA CON ACANTOSIS NIGRICANS GEN(ES) ASOCIADOS: INSR
Z210900	DIABETES MELLITUS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: INS
Z211200	DIABETES RELACIONADA AL GEN IGF2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: IGF2
Z213600	DIARREA INTRATABLE CONGÉNITA FAMILIAR CON ANOMALÍAS EPITELIALES GEN(ES) ASOCIADOS: EPCAM
Z213700	DIARREA TIPO 1, CLORURO SECRETOR CONGÉNITO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A3
Z213900	DIARREA TIPO 4, MALABSORCIÓN CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: NEUROG3
Z215400	DIHIDROPIRIMIDINURIA GEN(ES) ASOCIADOS: DPYS
Z219600	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SFTPB
Z219700	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SFTPC
Z219800	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA3
Z219900	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CSF2RA
Z220000	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: CSF2RB
Z219500	DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DEL SURFACTANTE GEN(ES) ASOCIADOS: SFTPD
Z220300	DISFUNCIÓN INMUNE-POLIENDOCRINOPATÍA-ENTEROPATÍA LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: FOXP3
Z221500	DISHORMOGÉNESIS TIROIDEA FAMILIAR TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC5A5
Z221600	DISHORMOGÉNESIS TIROIDEA FAMILIAR TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TG
Z222000	DISHORMONOGÉNESIS TIROIDEA TIPO 2A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TPO
Z221700	DISHORMONOGÉNESIS TIROIDEA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: IYD

Z221800	<b>DISHORMONOGÉNESIS TIROIDEA TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DUOXA2
Z222100	<b>DISHORMONOGÉNESIS TIROIDEA TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DUOX1
Z222100	<b>DISHORMONOGÉNESIS TIROIDEA TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DUOX2
Z222600	<b>DISOMÍA UNIPARENTAL PRADER-WILLI/ANGELMAN</b> ESTUDIO COMPLETO PADRE, MADRE E HIJO
Z231100	<b>DISPLASIA INMUNO ÓSEA DE SCHIMKE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCAL1
Z242800	<b>DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (STEINERT)</b> EXPANSIÓN TRIPLETE [CTG] GEN DMPK
Z242900	<b>DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2</b> EXPANSIÓN [CCTG] GEN ZNF9
Z264300	<b>ENFERMEDAD ADRENOCORTICAL NODULAR PIGMENTADA PRIMARIA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PRKAR1A
Z022000	<b>ENFERMEDAD ADRENOCORTICAL NODULAR PIGMENTARIA PRIMARIA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PDE11A
Z022100	<b>ENFERMEDAD ADRENOCORTICAL NODULAR PIGMENTARIA PRIMARIA TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PDE8B
Z264700	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO DE TIPO 0 EN MÚSCULO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GYS1
Z264600	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO DE TIPO 0</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GYS2
Z264800	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 10</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PGAM2
Z264900	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 11</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LDHA
Z265000	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 12</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALDOA
Z265100	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 13</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ENO3
Z265200	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 14</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PGM1
Z265300	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 15</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GYG1
Z265400	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 1A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: G6PC
Z265500	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 1B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC37A4
Z265600	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 1C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC37A4
Z265700	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GAA
Z265800	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AGL
Z265900	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBE1
Z266000	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PYGM
Z266100	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 6B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PYGL
Z266200	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 7</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PFKM
Z266300	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 9A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHKA2
Z266400	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 9B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHKB
Z266500	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO TIPO 9C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHKG2

<b>Z266700</b>	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DEL COLESTERILÉSTER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LIPA
<b>Z266800</b>	<b>ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DEL GLUCÓGENO EN CORAZÓN (LETAL)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PRKAG2
<b>Z267500</b>	<b>ENFERMEDAD DE ANDERSEN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBE1
<b>Z268900</b>	<b>ENFERMEDAD DE DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DYM
<b>Z269000</b>	<b>ENFERMEDAD DE FABRY (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GLA
<b>Z269200</b>	<b>ENFERMEDAD DE FARBER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ASAH1
<b>Z269400</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER ATÍPICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PSAP
<b>Z269500</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
<b>Z269600</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
<b>Z269700</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
<b>Z269800</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 3C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
<b>Z269900</b>	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER, LETAL PERINATAL</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
<b>Z270100</b>	<b>ENFERMEDAD DE HARTNUP</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A19
<b>Z271400</b>	<b>ENFERMEDAD DE KRABBE (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GALC
<b>Z271600</b>	<b>ENFERMEDAD DE KRABBE, ATÍPICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PSAP
<b>Z271800</b>	<b>ENFERMEDAD DE LA VESÍCULA BILIAR TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB4
<b>Z674300</b>	<b>ENFERMEDAD DE LIDDLE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1B
<b>Z674300</b>	<b>ENFERMEDAD DE LIDDLE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1G
<b>Z445600</b>	<b>ENFERMEDAD DE MADELUNG</b> MUTACIÓN [A8344G] GEN TRNA-LYS
<b>Z454200</b>	<b>ENFERMEDAD DE MENKES</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP7A
<b>Z454300</b>	<b>ENFERMEDAD DE MENKES</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7A
<b>Z467700</b>	<b>ENFERMEDAD DE MILROY</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FLT4 [VEGFR3]
<b>Z272400</b>	<b>ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO A / B (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SMPD1
<b>Z272500</b>	<b>ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NPC1
<b>Z272700</b>	<b>ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NPC2
<b>Z273100</b>	<b>ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE TIPO 1A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BCKDHA
<b>Z273200</b>	<b>ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DBT
<b>Z273300</b>	<b>ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DLD
<b>Z273400</b>	<b>ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE, VARIANTE LEVE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PPM1K
<b>Z274000</b>	<b>ENFERMEDAD DE POMPE (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GAA



Z274200	<b>ENFERMEDAD DE REFSUM</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PEX7
Z274200	<b>ENFERMEDAD DE REFSUM</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHYH
Z274400	<b>ENFERMEDAD DE RETENCIÓN DE QUILOMICRONES</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SAR1B
Z274500	<b>ENFERMEDAD DE SANDHOFF</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HEXB
Z274600	<b>ENFERMEDAD DE SCHINDLER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NAGA
Z275100	<b>ENFERMEDAD DE TÁNGER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA1
Z275200	<b>ENFERMEDAD DE TAY-SACHS (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HEXA
Z780600	<b>ENFERMEDAD DE TAY-SACHS, VARIANTE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GM2A
Z275400	<b>ENFERMEDAD DE URBACH-WIETHE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ECM1
Z275800	<b>ENFERMEDAD DE VON-GIERKE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: G6PC
Z275900	<b>ENFERMEDAD DE WILSON (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7B
Z276000	<b>ENFERMEDAD DE WOLMAN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LIPA
Z276100	<b>ENFERMEDAD DE ORINA DE JARABE DE ARCE TIPO 1B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BCKDHB
Z276400	<b>ENFERMEDAD DEL OJO DE PEZ</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LCAT
Z205100	<b>ENFERMEDAD POR DEPÓSITO DE LÍPIDOS NEUTROS CON MIOPATÍA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PNPLA2
Z302500	<b>EXCESO APARENTE DE MINERALOCORTICOIDES</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HSD11B2
Z309300	<b>FENILCETONURIA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PAH
Z314700	<b>FIBROSIS QUÍSTICA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CFTR
Z314800	<b>FIBROSIS QUÍSTICA, RELACIONADA AL GEN SLC6A14</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A14
Z315200	<b>FIEBRE MEDITERRÁNEA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MEFV
Z315300	<b>FIEBRE PERIÓDICA (SÍNDROME TRAPS)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TNFRSF1A
Z323800	<b>FRUCTOSURIA ESENCIAL</b> GEN(ES) ASOCIADOS: KHK
Z324000	<b>FUCOSIDOSIS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FUCA1
Z325600	<b>GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA</b> ERITROCITOS
Z326000	<b>GALACTOSEMIA TIPO 1</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GALT
Z326100	<b>GALACTOSEMIA TIPO 1</b> SECUENCIACIÓN GEN GALT
Z326200	<b>GALACTOSEMIA TIPO 2</b> SECUENCIACIÓN GEN GALK1
Z326300	<b>GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE EPIMERASA)</b> SECUENCIACIÓN GEN GALE
Z326400	<b>GALACTOSIALIDOSIS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CTSA
Z336200	<b>GLUCOGENOSIS MUSCULAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHKA1

Z340400	<b>GM1-GANGLIOSIDOSIS TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GLB1
Z340500	<b>GM1-GANGLIOSIDOSIS TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GLB1
Z340600	<b>GM2-GANGLIOSIDOSIS TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HEXB
Z344700	<b>HAWKINSINURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HPD
Z347100	<b>HEMOCROMATOSIS CLÁSICA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HFE
Z347200	<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 2A (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HFE2
Z347300	<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 2B (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HAMP
Z347400	<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 3 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TFR2
Z347500	<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 4 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC40A1
Z347600	<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FTH1
Z347800	<b>HEMOFILIA A</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN F8
Z347900	<b>HEMOFILIA A</b> SECUENCIACIÓN GEN F8
Z348100	<b>HEMOFILIA B (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: F9
Z361300	<b>HIPERALDOSTERONISMO SENSIBLE A GLUCOCORTICOIDES</b> FUSIÓN GENES CYP11B1 Y CYP11B2
Z361400	<b>HIPERALDOSTERONISMO TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ5
Z361500	<b>HIPERALFALIPOPROTEINEMIA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOC3
Z362000	<b>HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA, TIPO FAMILIAR 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AP2S1
Z362100	<b>HIPERCALCEMIA TIPO INFANTIL</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP24A1
Z362200	<b>HIPERCOLANEMIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BAAT
Z362200	<b>HIPERCOLANEMIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TJP2
Z362400	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PCSK9
Z363100	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LDLRAP1
Z362500	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOB
Z362600	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN LDLR
Z362900	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOA2
Z362700	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b> MICROARRAY (LIPONEXT)
Z363000	<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b> SECUENCIACIÓN GEN LDLR
Z363700	<b>HIPERFENILALANINEMIA, DEFICIENCIA DE BH4, TIPO A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PTS
Z363800	<b>HIPERFENILALANINEMIA, DEFICIENCIA DE BH4, TIPO C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: QDPR
Z363900	<b>HIPERFENILALANINEMIA, DEFICIENCIA DE BH4, TIPO D</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PCBD1

Z364900	<b>HIPERINSULINEMIA ASOCIADA CON G6PC2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: G6PC2
Z365000	<b>HIPERINSULINISMO, RELACIONADO AL GEN UCP2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: UCP2
Z365100	<b>HIPERLIPIDEMIA FAMILIAR COMBINADA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: USF1
Z365200	<b>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LPL
Z365300	<b>HIPERLISINEMIA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AASS
Z365400	<b>HIPERMANGANESEMIA CON DISTONÍA, POLICITEMIA Y CIRROSIS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC30A10
Z365600	<b>HIPERMETIONINEMIA POR DEFICIENCIA DE ADENOSINA QUINASA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ADK
Z365900	<b>HIPEROXALURIA TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AGXT
Z366000	<b>HIPEROXALURIA TIPO 2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GRHPR
Z365800	<b>HIPEROXALURIA TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HOGA1
Z366100	<b>HIPEROXALURIA, RELACIONADA AL GEN SLC26A6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A6
Z366200	<b>HIPERPARATIROIDISMO NEONATAL GRAVE (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CASR
Z366300	<b>HIPERPARATIROIDISMO TIPO 1, FAMILIAR (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CDC73
Z366400	<b>HIPERPARATIROIDISMO TIPO 2, FAMILIAR (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CDC73
Z366500	<b>HIPERPARATIROIDISMO-SÍNDROME DEL TUMOR DE MANDÍBULA (HPT-JT)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CDC73 (HRPT2)
Z366600	<b>HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA LIPOIDE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: STAR
Z366700	<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA DEBIDA A DEFICIENCIA DE 11-BETA-HIDROXILASA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP11B1
Z366800	<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DEFICIENCIA DE 17-ALFA HIDROXILASA</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CYP17A1
Z366900	<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DEFICIENCIA DE 17-ALFA HIDROXILASA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP17A1
Z367000	<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA</b> SECUENCIACIÓN + MLPA DEL GEN CYP21A2
Z367200	<b>HIPERPROLINEMIA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PRODH
Z367500	<b>HIPERQUILOMICRONEMIA, TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOA5
Z368400	<b>HIPERTIROIDISMO FAMILIAR NO AUTOINMUNE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TSHR
Z368500	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA INFANTIL TRANSITORIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GPD1
Z368600	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOA5
Z368700	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: APOC2
Z368800	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GPIHBP1
Z368900	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LIPI
Z369000	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LMF1
Z369100	<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LPL

Z369800	HIPOALDOSTERONISMO CONGÉNITO DEBIDO A LA DEFICIENCIA DE CMO II GEN(ES) ASOCIADOS: CYP11B2
Z369900	HIPOALDOSTERONISMO CONGÉNITO DEBIDO A LA DEFICIENCIA DE CMO I GEN(ES) ASOCIADOS: CYP11B2
Z370000	HIPOALFALIPOPROTEINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: APOA1
Z370100	HIPOBETALIPOPROTEINEMIA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: APOB
Z370200	HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GNA11
Z370400	HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE, CON SÍNDROME DE BARTTER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CASR
Z370800	HIPOFOSFATASIA GEN(ES) ASOCIADOS: ALPL
Z370900	HIPOFOSFATEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: FGF23
Z371000	HIPOFOSFATEMIA DOMINANTE CON NEFROLITIASIS U OSTEOPOROSIS GEN(ES) ASOCIADOS: SLC34A1
Z371100	HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL CROMOSOMA X DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PHEX
Z371200	HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: PHEX
Z371800	HIPOGLICEMIA HIPERINSULINÉMICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ11
Z371300	HIPOGLICEMIA HIPERINSULINÉMICA TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCK
Z371900	HIPOGLICEMIA HIPERINSULINÉMICA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: GLUD1
Z371400	HIPOGLICEMIA HIPERINSULINÉMICA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A1
Z371500	HIPOGLICEMIA HIPOINSULINÉMICA CON HEMIHIPERTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: AKT2
Z371600	HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA FAMILIAR TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ABCC8
Z371700	HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA FAMILIAR TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN ABCC8
Z372200	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KISS1R
Z372200	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LHB
Z372200	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NSMF
Z372400	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO CONGÉNITO SIN ANOSMIA GEN(ES) ASOCIADOS: PROK2
Z372500	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 10 CON O SIN ANOSMIA GEN(ES) ASOCIADOS: TAC3
Z372600	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 11 CON O SIN ANOSMIA GEN(ES) ASOCIADOS: TACR3
Z372700	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 12 CON O SIN ANOSMIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GNRH1
Z372900	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 15 CON O SIN ANOSMIA GEN(ES) ASOCIADOS: HS6ST1
Z373000	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 3 CON O SIN ANOSMIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PROKR2
Z373300	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 7 CON O SIN ANOSMIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GNRHR
Z373400	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO-HIPOMIELINIZACIÓN-HIPODONTIA GEN(ES) ASOCIADOS: POLR3B
Z373600	HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA GEN(ES) ASOCIADOS: TRPM6

Z373600	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TRPM6
Z373700	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FXVD2
Z373800	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN16
Z373900	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: EGF
Z374000	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN19
Z374100	<b>HIPOMAGNESEMIA TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CNNM2
Z374500	<b>HIPOPARATIROIDISMO FAMILIAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PTH
Z374400	<b>HIPOPARATIROIDISMO FAMILIAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GCM2
Z374600	<b>HIPOPARATIROIDISMO, SORDERA NEUROSENSORIAL Y DISPLASIA RENAL (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GATA3
Z374300	<b>HIPOPARATIROIDISMO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PTH
Z374700	<b>HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA LIGADA AL X</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NROB1 [DAX1]
Z374800	<b>HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA LIGADA AL X</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NROB1 [DAX1]
Z375100	<b>HIPOPLASIA DE CÉLULAS DE LEYDIG</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LHCGR
Z377100	<b>HIPOPLASIA SUPRARRENAL (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NROB1
Z377200	<b>HIPORURICEMIA RENAL TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC22A12
Z377300	<b>HIPORURICEMIA RENAL TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A9
Z377800	<b>HIPOTIROIDISMO AISLADO, RELACIONADO AL GEN TRHR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TRHR
Z378100	<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SIN BOCIO TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TSHR
Z378200	<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SIN BOCIO TIPO 2, FAMILIAR (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PAX8
Z378300	<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SIN BOCIO TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TSHB
Z378400	<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SIN BOCIO TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: THRA
Z383300	<b>HLA DQA1/DQB1 ASOCIADO A DIABETES MELLITUS</b> ANÁLISIS HLA DQA1/DQB1
Z389400	<b>ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA (SÍNDROME BRESEK)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2
Z398100	<b>INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE, TIPO 7</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CR2
Z398200	<b>INMUNODEFICIENCIA CON DEFICIENCIA DE CÉLULAS NATURAL KILLER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MCM4
Z398600	<b>INMUNODEFICIENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X, CON DEFECTO DE MAGNESIO, INFECCIÓN POR VIRUS DE EPSTEIN-BARR Y NEOPLASIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MAGT1
Z398700	<b>INMUNODEFICIENCIA PANCREÁTICA-ANEMIA-HIPEROSTOSIS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: COX4I2
Z410400	<b>INSENSIBILIDAD A LA HORMONA DEL CRECIMIENTO CON INMUNODEFICIENCIA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: STAT5B
Z410700	<b>INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN AR
Z410800	<b>INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS</b> SECUENCIACIÓN DEL GEN AR

<b>Z41100</b>	<b>INSUFICIENCIA OVÁRICA PREMATURA TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FMR1
<b>Z411300</b>	<b>INSUFICIENCIA SUPRARRENAL CONGÉNITA, CON REVERSIÓN SEXUAL 46XY, PARCIAL O COMPLETA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP11A1
<b>Z413700</b>	<b>INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALDOB
<b>Z421800</b>	<b>INTOLERANCIA A LA LACTOSA</b> MUTACIÓN [C→T-13910] GEN LPH
<b>Z413800</b>	<b>INTOLERANCIA A LA LACTOSA, TIPO ADULTO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MCM6
<b>Z413900</b>	<b>INTOLERANCIA A LA PROTEINA LISINÚRICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC7A7
<b>Z421200</b>	<b>LACTICACIDEMIA DEBIDA A DEFICIENCIA DE PDX1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PDHX
<b>Z429300</b>	<b>LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ARSA
<b>Z436900</b>	<b>LIPODISTROFIA GENERALIZADA TIPO, 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AGPAT2
<b>Z437000</b>	<b>LIPODISTROFIA GENERALIZADA TIPO, 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BSCL2
<b>Z437100</b>	<b>LIPODISTROFIA GENERALIZADA TIPO, 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PTRF
<b>Z437200</b>	<b>LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA TIPO BARRAQUER-SIMONS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LMNB2
<b>Z437300</b>	<b>LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR, TIPO 3 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PPARG
<b>Z437400</b>	<b>LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR, TIPO 2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
<b>Z437600</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PPT1
<b>Z437700</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 10</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CTSD
<b>Z438100</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 11 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GRN
<b>Z438200</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TPP1
<b>Z438300</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 3 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLN3
<b>Z438400</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJC5
<b>Z438500</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLN5
<b>Z437800</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLN6
<b>Z437900</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 7</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MFSD8
<b>Z438000</b>	<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 8</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLN8
<b>Z445500</b>	<b>MACROTROMBOCITOPENIA SÍNDROMES ASOCIADOS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MYH9
<b>Z446500</b>	<b>MALABSORCIÓN DE GLUCOSA / GALACTOSA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC5A1
<b>Z446600</b>	<b>MALABSORCIÓN DEL FOLATO HEREDITARIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC46A1
<b>Z446700</b>	<b>MALABSORCIÓN PRIMARIA DE ÁCIDO BILIAR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC10A2
<b>Z448800</b>	<b>MANOSIDOSIS ALFA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MAN2B1
<b>Z448900</b>	<b>MANOSIDOSIS BETA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MANBA

Z449000	<b>MANOSIDOSIS, BETA A, LISOSOMAL-LIKE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MANBAL
Z455600	<b>METABOLISMO DE FÁRMACOS POBRE, RELACIONADO AL GEN CYP2C19 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP2C19
Z455700	<b>METABOLISMO DE LA HORMONA TIROIDEA ANORMAL</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SECISBP2
Z455800	<b>METABOLISMO DEFICIENTE DE EFAVIRENZ (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP2B6
Z476000	<b>MIOPATÍA POR DEFICIENCIA DE MIOADENILATO DEAMINASA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AMPD1
Z479100	<b>MODIFICADOR DE FENILCETONURIA, RELACIONADO CON SLC7A5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC7A5
Z482600	<b>MUCOLIPIDOSIS TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNPTAB
Z482700	<b>MUCOLIPIDOSIS TIPO 3 GAMMA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNPTG
Z482500	<b>MUCOLIPIDOSIS TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MCOLN1
Z483300	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: IDUA
Z482900	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: IDS
Z483400	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SGSH
Z483000	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NAGLU
Z483500	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HGSNAT
Z483600	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNS
Z483700	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GALNS
Z483800	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GLB1
Z483900	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ARSB
Z483100	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GUSB
Z483200	<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 9</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HYAL1
Z491900	<b>NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MEN1
Z504100	<b>OBESIDAD (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MC4R
Z504200	<b>OBESIDAD (SUSCEPTIBILIDAD A LA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PYY
Z504300	<b>OBESIDAD CON INSUFICIENCIA SUPRARRENAL Y PELO ROJO (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: POMC
Z504400	<b>OBESIDAD CON PROCESAMIENTO ALTERADO DE PROHORMONAS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PCSK1
Z737400	<b>OBESIDAD DE INICIO TEMPRANO, SUSCEPTIBILIDAD (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: POMC
Z504500	<b>OBESIDAD MÓRBIDA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MC4R
Z504600	<b>OBESIDAD MÓRBIDA DEBIDA AL DEFICIENCIA DEL RECEPTOR DE LEPTINA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LEPR
Z504700	<b>OBESIDAD POR DEFICIENCIA DE LEPTINA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LEP
Z504800	<b>OBESIDAD SEVERA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PPARG

<b>Z737500</b>	<b>OBESIDAD, SUSCEPTIBILIDAD, RELACIONADO AL GEN SLC6A14</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A14
<b>Z505400</b>	<b>ODONTOHIPOFOSFATASIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALPL
<b>Z509000</b>	<b>OPITZ GBBB SÍNDROME DE</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MID1
<b>Z509100</b>	<b>OPITZ GBBB SÍNDROME DE</b> SECUENCIACIÓN GEN MID1
<b>Z516000</b>	<b>OVALOCITOSIS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC4A1
<b>Z518600</b>	<b>PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN2
<b>Z518700</b>	<b>PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CPA1
<b>Z518800</b>	<b>PANCREATITIS HEREDITARIA</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PRSS1
<b>Z519200</b>	<b>PANCREATITIS HEREDITARIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PRSS1
<b>Z543300</b>	<b>PANHIPOPITUITARISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SOX3
<b>Z559400</b>	<b>PENTOSURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DCXR
<b>Z565200</b>	<b>PIRUVATO CARBOXILASA</b> FIBROBLASTOS
<b>Z565300</b>	<b>PIRUVATO DESHIDROGENASA</b> FIBROBLASTOS
<b>Z566100</b>	<b>PITUITARIA HORMONA DEFICIENCIA CPHD2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PROP1
<b>Z570500</b>	<b>POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AIRE
<b>Z573600</b>	<b>PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN HMBS
<b>Z573700</b>	<b>PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE</b> SECUENCIACIÓN GEN HMBS
<b>Z573900</b>	<b>PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA [CON MLPA]</b> GEN(ES) ASOCIADOS: UROS
<b>Z574000</b>	<b>PORFIRIA VARIEGATA [CON MLPA]</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PPOX
<b>Z576300</b>	<b>PREDISPOSICIÓN A ACROMEGALIA DEBIDO A MUTACIÓN GERMINAL EN EL GEN GPR101</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GPR101
<b>Z583000</b>	<b>PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA, LIGADA AL CROMOSOMA X</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALAS2
<b>Z584300</b>	<b>PSEUDOHERMAFRODITISMO CON GINECOMASTIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B3
<b>Z584400</b>	<b>PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO POR DEFICIENCIA DE 5-ALFA REDUCTASA TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SRD5A2
<b>Z584500</b>	<b>PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 1 AUTOSÓMICO DOMINANTE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NR3C2
<b>Z584700</b>	<b>PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO TIPO 2B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: WNK4
<b>Z585000</b>	<b>PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO, TIPO 1, AUTOSÓMICO RECESIVO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1A
<b>Z585000</b>	<b>PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO, TIPO 1, AUTOSÓMICO RECESIVO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1B
<b>Z585000</b>	<b>PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO, TIPO 1, AUTOSÓMICO RECESIVO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1G
<b>Z585200</b>	<b>PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1A [CON MLPA]</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS
<b>Z585300</b>	<b>PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1B [CON MLPA]</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS



Z585400	<b>PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1C (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS
Z585600	<b>PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS
Z586800	<b>PUBERTAD PRECOZ MASCULINA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LHCGR
Z591100	<b>RAQUITISMO DEPENDIENTE DE LA VITAMINA D, TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27B1
Z591300	<b>RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FGF23
Z591400	<b>RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO CON HIPERCALCIURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC34A3
Z591500	<b>RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO HEREDITARIO CON HIPERCALCIURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC34A3
Z591200	<b>RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLCN5
Z592200	<b>RAQUITISMO, VITAMINA D 25-HIDROXILACIÓN-DEFICIENTE, TIPO 1B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP2R1
Z596400	<b>RESISTENCIA A ESTRÓGENOS</b> POLIMORFISMOS [PVULL Y XBAL] GEN ESR1
Z596500	<b>RESISTENCIA A LA COLCHICINA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB1
Z596600	<b>RESISTENCIA A LA CUMARINA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: VKORC1
Z596700	<b>RESISTENCIA A LA HORMONA TIROIDEA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: THRB
Z596800	<b>RESISTENCIA A LOS GLUCOCORTICOIDES GENERALIZADA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: NR3C1
Z596900	<b>RESISTENCIA AL CLORANFENICOL, RELACIONADO CON EL GEN MT-RNR2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MT-RNR2
Z597000	<b>RESISTENCIA AL ESTRÓGENO</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ESR1
Z597100	<b>RESISTENCIA AL FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO TIPO 1</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN IGF1R
Z597200	<b>RESISTENCIA AL FACTOR DE CRECIMIENTO INSULÍNICO TIPO 1</b> SECUENCIACIÓN GEN IGF1R
Z597300	<b>RESISTENCIA DE LA CUMARINA / WARFARINA DEBIDO A VARIANTES DE CYP2C9 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CYP2C9
Z597600	<b>RESISTENCIA HORMONAS TIROIDEAS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: THRB
Z625100	<b>SACAROPINURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AASS
Z627500	<b>SARCOSINEMIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SARDH
Z633700	<b>SÍNDROME 3M</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CUL7
Z041700	<b>SÍNDROME ANE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: RBM28
Z635100	<b>SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z635200	<b>SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z635300	<b>SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K1
Z635400	<b>SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K2
Z754100	<b>SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SALL1
Z636200	<b>SÍNDROME DE ACALASIA ADDISONISMO ALACRIMIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AAAS

<b>Z031100</b>	<b>SÍNDROME DE ALSTRÖM</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALMS1
<b>Z058100</b>	<b>SÍNDROME DE ANTLEY-BIXLER (GENITALES AMBIGUOS)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: POR
<b>Z080500</b>	<b>SÍNDROME DE BARAKAT</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GATA3
<b>Z640500</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS1
<b>Z640600</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 10</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS10
<b>Z640700</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 11</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TRIM32
<b>Z640800</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 12</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS12
<b>Z640900</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 13</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MKS1
<b>Z641000</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 14</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
<b>Z641200</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 15</b> GEN(ES) ASOCIADOS: WDPCP
<b>Z641300</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS2
<b>Z641400</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ARL6
<b>Z641500</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 4</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS4
<b>Z641600</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS5
<b>Z641700</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 6</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MKKS
<b>Z641800</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 7</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS7
<b>Z641900</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 8</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TTC8
<b>Z642000</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 9</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BBS9
<b>Z479600</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL, MODIFICADOR</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC28B
<b>Z642100</b>	<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL, RELACIONADO AL GEN LZTFL1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: LZTFL1
<b>Z082000</b>	<b>SÍNDROME DE BARTTER ANTENATAL TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC12A1
<b>Z082200</b>	<b>SÍNDROME DE BARTTER TIPO 2</b> GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ1
<b>Z082300</b>	<b>SÍNDROME DE BARTTER TIPO 3</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLCNKB
<b>Z082400</b>	<b>SÍNDROME DE BARTTER TIPO 4A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BSND
<b>Z082500</b>	<b>SÍNDROME DE BARTTER TIPO 4B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CLCNKA
<b>Z084200</b>	<b>SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN KCNQ1OT1
<b>Z084300</b>	<b>SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN1C
<b>Z644600</b>	<b>SÍNDROME DE BLOOM</b> GEN(ES) ASOCIADOS: BLM
<b>Z090500</b>	<b>SÍNDROME DE BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PHF6
<b>Z125500</b>	<b>SÍNDROME DE CARNEY TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PRKARIA

<b>Z647000</b>	<b>SÍNDROME DE CARPENTER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: RAB23
<b>Z647300</b>	<b>SÍNDROME DE CHANARIN-DORFMAN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ABHD5
<b>Z151600</b>	<b>SÍNDROME DE COHEN</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COH1 [VPS13B]
<b>Z151700</b>	<b>SÍNDROME DE COHEN</b> SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN COH1 [VPS13B]
<b>Z650700</b>	<b>SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE CREATINA (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A8
<b>Z652000</b>	<b>SÍNDROME DE DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DE LA TIAMINA TIPO 5</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TPK1
<b>Z251400</b>	<b>SÍNDROME DE DONOHUE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: INSR
<b>Z254700</b>	<b>SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-FISURA LABIOPALATINA 3 (EEC3)</b> SECUENCIACIÓN EXONES [5-8,13-14] GEN TP63
<b>Z656600</b>	<b>SÍNDROME DE FANCONI-BICKEL</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A2
<b>Z660900</b>	<b>SÍNDROME DE HIPERORNITINEMIA-HIPERAMONEMIA - HOMOCITRULLINURIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A15
<b>Z661000</b>	<b>SÍNDROME DE HIPOPARATIROIDISMO-RETRASO-DISMORFIA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TBCE
<b>Z663100</b>	<b>SÍNDROME DE HURLER</b> GEN(ES) ASOCIADOS: IDUA
<b>Z663200</b>	<b>SÍNDROME DE HURLER-SCHEIE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: IDUA
<b>Z410700</b>	<b>SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN AR
<b>Z410800</b>	<b>SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA</b> GEN(ES) ASOCIADOS: AR
<b>Z664200</b>	<b>SÍNDROME DE INTERRUPCIÓN DEL TALLO PITUITARIO, RELACIONADO AL GEN GPR161</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GPR161
<b>Z665000</b>	<b>SÍNDROME DE JOHANSON BLIZZARD</b> GEN(ES) ASOCIADOS: UBRI
<b>Z667900</b>	<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 1 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ANOS1
<b>Z668000</b>	<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 2 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
<b>Z668200</b>	<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 4 (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PROK2
<b>Z668500</b>	<b>SÍNDROME DE KALLMANN, RELACIONADO AL GEN SEMA3A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SEMA3A
<b>Z418300</b>	<b>SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE</b> DELECCIÓN [4977 PB] GEN MTDNA
<b>Z418400</b>	<b>SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO 1</b> GEN(ES) ASOCIADOS: TBCE
<b>Z671100</b>	<b>SÍNDROME DE LARON (CON MLPA)</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GHR
<b>Z425900</b>	<b>SÍNDROME DE LEOPARD</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
<b>Z426800</b>	<b>SÍNDROME DE LESCH-NYHAN</b> GEN(ES) ASOCIADOS: HPRT1
<b>Z674300</b>	<b>SÍNDROME DE LIDDLE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1B
<b>Z674300</b>	<b>SÍNDROME DE LIDDLE</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SCNN1G
<b>Z450100</b>	<b>SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT</b> DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GNAS
<b>Z450200</b>	<b>SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT</b> GEN(ES) ASOCIADOS: GNAS

Z677500	SÍNDROME DE MCKUSICK-KAUFMAN GEN(ES) ASOCIADOS: MKKS
Z677500	SÍNDROME DE MCKUSICK-KAUFMAN GEN(ES) ASOCIADOS: MKKS
Z678900	SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ORC1
Z678800	SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CDT1
Z679600	SÍNDROME DE MELAS, RELACIONADO CON MT-TL1 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TL1
Z680700	SÍNDROME DE MITCHELL-RILEY GEN(ES) ASOCIADOS: RFX6
Z506500	SÍNDROME DE OHDO GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z517400	SÍNDROME DE PALLISTER-HALL DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GLI3
Z517600	SÍNDROME DE PALLISTER-HALL GEN(ES) ASOCIADOS: GLI3
Z558800	SÍNDROME DE PENDRED GEN(ES) ASOCIADOS: SLC26A4
Z558600	SÍNDROME DE PENDRED DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SLC26A4
Z575800	SÍNDROME DE PRADER-WILLI ANÁLISIS DE METILACIÓN
Z575900	SÍNDROME DE PRADER-WILLI FISH SANGRE TOTAL
Z583700	SÍNDROME DE PRUNE BELLY GEN(ES) ASOCIADOS: CHRM3
Z623400	SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMPSON GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z626500	SÍNDROME DE SANJAD-SAKATI GEN(ES) ASOCIADOS: TBCE
Z691500	SÍNDROME DE SCHEIE GEN(ES) ASOCIADOS: IDUA
Z628000	SÍNDROME DE SCHINZEL-GIEDION GEN(ES) ASOCIADOS: SETBP1
Z691800	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ATR
Z693400	SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND GEN(ES) ASOCIADOS: SBDS
Z632900	SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL ESTUDIO METILACIÓN [MLPA]
Z633000	SÍNDROME DE SIMPSON-GOLABI-BEHMEL TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GPC3
Z633100	SÍNDROME DE SIMPSON-GOLABI-BEHMEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GPC3
Z715000	SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ GEN(ES) ASOCIADOS: DHCR7
Z696900	SÍNDROME DE TROMOCITOPENIA-RADIO AUSENTE GEN(ES) ASOCIADOS: RBM8A
Z787800	SÍNDROME DE WARBURG MICRO GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP1
Z700300	SÍNDROME DE WERNER GEN(ES) ASOCIADOS: WRN [RECQL2]
Z701000	SÍNDROME DE WOLCOTT-RALLISON GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2AK3
Z789900	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN (DEL 4P16.3) WHSR FISH SANGRE TOTAL
Z790100	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN WHCR

Z701300	SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1
Z701500	SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CISD2
Z703500	SÍNDROME DEL CONDUCTO MULLERIANO PERSISTENTE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: AMH
Z703600	SÍNDROME DEL CONDUCTO MULLERIANO PERSISTENTE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: AMHR2
Z704300	SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUÍSTICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SULT2A1
Z704400	SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUÍSTICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SULT2B1
Z706500	SÍNDROME GENITOPATELAR GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z359100	SÍNDROME HIDROLETAL GEN(ES) ASOCIADOS: HYLS1
Z561900	SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B4
Z562000	SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: HARS2
Z562100	SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CLPP
Z562200	SÍNDROME PERRAULT DE TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: LARS2
Z712100	SÍNDROME SERKAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WNT4
Z778100	SÍNDROME ULNAR-MAMARIO GEN(ES) ASOCIADOS: TBX3
Z733100	SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO INCLUIDO (SÍNDROME DE CRISPONI) SECUENCIACIÓN GEN CLCF1
Z733200	SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO INCLUIDO (SÍNDROME DE CRISPONI) SECUENCIACIÓN GEN CRLF1
Z733900	SUPERACTIVIDAD DE FOSFORIBOSILPIROFOSFATO SINTETASA GEN(ES) ASOCIADOS: PRPS1
Z734500	SUSCEPTIBILIDAD A COMPLICACIONES MICROVASCULARES DE LA DIABETES, TIPO GEN(ES) ASOCIADOS: SOD2
Z736900	SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERLIPIDEMIA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: USF1
Z737100	SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERTRIGLICERIDEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: LIPI
Z505100	SUSCEPTIBILIDAD A LA OBESIDAD SEVERA Y DIABETES TIPO II GEN(ES) ASOCIADOS: UCP3
Z504900	SUSCEPTIBILIDAD A LA OBESIDAD SEVERA GEN(ES) ASOCIADOS: MC3R
Z505000	SUSCEPTIBILIDAD A LA OBESIDAD SEVERA GEN(ES) ASOCIADOS: SIM1
Z739900	SUSCEPTIBILIDAD AL FAVISMO GEN(ES) ASOCIADOS: G6PD
Z743800	TALASEMIA-DEFICIENCIA INTELECTUAL LIGADO AL X SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) GEN ATRX
Z752900	TIROSINEMIA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: FAH
Z753000	TIROSINEMIA TIPO 1B GEN(ES) ASOCIADOS: GSTZ1
Z753100	TIROSINEMIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TAT
Z753200	TIROSINEMIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: HPD
Z759800	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: SSR4

<b>Z759900</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: PMM2
<b>Z760000</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MPI
<b>Z760100</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG6
<b>Z760200</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1D</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG3
<b>Z760300</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1E</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DPM1
<b>Z760400</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1F</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MPDU1
<b>Z760500</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1G</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG12
<b>Z760600</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1H</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG8
<b>Z760700</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1I</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG2
<b>Z760800</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1J</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DPAGT1
<b>Z760900</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1K</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG1
<b>Z761000</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1L</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG9
<b>Z761100</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1M</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DOLK
<b>Z761200</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1N</b> GEN(ES) ASOCIADOS: RFT1
<b>Z761300</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1O</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DPM3
<b>Z759500</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1P</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG11
<b>Z759600</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1Q</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SRD5A3
<b>Z762900</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1R</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DDOST
<b>Z761400</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1S</b> GEN(ES) ASOCIADOS: ALG13
<b>Z761500</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1U</b> GEN(ES) ASOCIADOS: DPM2
<b>Z759700</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1W</b> GEN(ES) ASOCIADOS: STT3A
<b>Z761600</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2A</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MGAT2
<b>Z761700</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2B</b> GEN(ES) ASOCIADOS: MOGS
<b>Z761800</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2C</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35C1
<b>Z761900</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2D</b> GEN(ES) ASOCIADOS: B4GALT1
<b>Z762000</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2E</b> GEN(ES) ASOCIADOS: COG7
<b>Z762100</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2F</b> GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35A1
<b>Z762200</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2G</b> GEN(ES) ASOCIADOS: COG1
<b>Z762300</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2H</b> GEN(ES) ASOCIADOS: COG8
<b>Z762400</b>	<b>TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2I</b> GEN(ES) ASOCIADOS: COG5

**Z762500** TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2J

GEN(ES) ASOCIADOS: COG4

**Z762600** TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2K

GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM165

**Z762700** TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2M

GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35A2

**Z762800** TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 3

GEN(ES) ASOCIADOS: COG6

**Z772000** TRIMETILAMINURIA

GEN(ES) ASOCIADOS: FMO3

**Z790900** XANTINURIA TIPO 1

GEN(ES) ASOCIADOS: XDH