

GASTROENTEROLOGIA

Z523500	PANEL DE COLESTASIS INTRAHEPÁTICA [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: ABCB11, ABCB4, ATP8B1, UGT1A1
Z537700	PANEL EXTENDIDO ZUMACOLON GEN[ES] ASOCIADOS: APC, BMPRIA, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
Z523100	PANEL DE CÁNCER COLORRECTAL POLIPÓSICO [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: APC, BMPRIA, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11
Z522000	PANEL DE BARDET BIEDL GEN[ES] ASOCIADOS: ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCP
Z528200	PANEL DE HEPATOPATÍAS MITOCONDRIALES NEONATALES [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: BCS1L, DGUOK, FAH, GFM1, HAMP, MPV17, NBAS, POLG, RRM2B, TFR2, TRMU
Z522600	PANEL DE CÁNCER GÁSTRICO, DIRIGIDO [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: BMPRIA, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SMAD4
Z532200	PANEL DE PANCREATITIS [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1
Z538500	PANEL PARAGANGLIOMA / FEOCROMOCITOMA / GIST, DIRIGIDO [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: GDNF, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL
Z536600	PANEL DEL SÍNDROME DE MECKEL GEN[ES] ASOCIADOS: MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1, B9D2, TMEM231
Z523000	PANEL DE CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO (SÍNDROME DE LYNCH) [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM
Z636200	SÍNDROME DE ACALASIA ADDISONISMO ALACRIMIA GEN[ES] ASOCIADOS: AAAS
Z653700	SÍNDROME DE DUBIN-JOHNSON GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC2
Z649800	SÍNDROME DE COWDEN, TIPO 6 GEN[ES] ASOCIADOS: AKT1
Z263000	ENCEFALOPATÍA POR GLICINA [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: AMT
Z276500	ENFERMEDAD DESMOIDE HEREDITARIA [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: APC
Z686200	SÍNDROME DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: APC
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN[ES] ASOCIADOS: APC
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN[ES] ASOCIADOS: APC
Z353600	HEPATOBLASTOMA, SOMÁTICO GEN[ES] ASOCIADOS: APC
Z641400	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 3 GEN[ES] ASOCIADOS: ARL6
Z678500	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 9 GEN[ES] ASOCIADOS: B9D1
Z678100	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 10 GEN[ES] ASOCIADOS: B9D2
Z640500	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 1 GEN[ES] ASOCIADOS: BBS1
Z640600	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 10 GEN[ES] ASOCIADOS: BBS10

Z640800	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS12
Z641300	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS2
Z641500	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS4
Z641600	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS5
Z641800	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS7
Z642000	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS9
Z109000	CÁNCER GÁSTRICO, RELACIONADO AL GEN BLM, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: BLM
Z686600	SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR1A
Z686900	SÍNDROME DE POLIPOSIS MIXTA HEREDITARIO TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR1A
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z739700	SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER PANCREÁTICO TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BRCA1
Z739500	SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER PANCREÁTICO TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BRCA2
Z361900	HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CASR
Z738500	SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CCND1
Z679000	SÍNDROME DE MELANOMA MALIGNO FAMILIAR Y CÁNCER DE PÁNCREAS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN2A
Z110800	CÁNCER OROLARÍNGEO MÚLTIPLE, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN2A
Z641000	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z678300	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: CTNNB1
Z115400	CARCINOMA HEPATOCELULAR, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: CTNNB1
Z518200	PANCREATITIS GEN(ES) ASOCIADOS: CTSC
Z791000	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27A1
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: DCC
Z115300	CARCINOMA ESOFÁGICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: DCC
Z682900	SÍNDROME DE OMENN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DCLRE1C
Z104900	CÁNCER COLORRECTAL RESISTENTE A CETUXIMAB, RELACIONADO AL GEN EGFR, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: EGFR
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: EP300
Z104800	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EPCAM
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: ERBB2
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2

Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR3
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: FLCN
Z263000	ENCEFALOPATÍA POR GLICINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLDC
Z368500	HIPERTRIGLICERIDEMIA INFANTIL TRANSITORIA GEN(ES) ASOCIADOS: GPD1
Z686800	SÍNDROME DE POLIPOSIS MIXTA HEREDITARIO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GREM1
Z115400	CARCINOMA HEPATOCELULAR, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: IGF2R
Z777400	TUMOR DEL ESTROMAL GASTROINTESTINAL FAMILIAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KIT
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: KLF6
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z114800	CARCINOMA DE PÁNCREAS, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z504700	OBESIDAD POR DEFICIENCIA DE LEPTINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LEP
Z642100	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL, RELACIONADO AL GEN LZTFL1 GEN(ES) ASOCIADOS: LZTFL1
Z504100	OBESIDAD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MC4R
Z641700	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: MKKS
Z640900	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: MKS1
Z678000	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MKS1
Z104300	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MLH1
Z777900	TUMORES TIPO SÍNDROME DE LYNCH, RELACIONADOS AL GEN MLH1, SOMÁTICOS GEN(ES) ASOCIADOS: MLH1
Z104700	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: MLH3
Z104200	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MSH2
Z686500	SÍNDROME DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: MSH3
Z104500	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MSH6
Z686300	SÍNDROME DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MUTYH
Z109100	CÁNCER GÁSTRICO, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: MUTYH
Z664100	SÍNDROME DE INSUFICIENCIA HEPÁTICA INFANTIL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: NBAS
Z277000	ENFERMEDAD GRANULOMATOSA, CRÓNICA, AUTOSÓMICA RECESIVA, CITOCROMO B-POSITIVA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NCF1
Z152200	COLESTASIS INFANTIL, RELACIONADA AL GEN NRIH4 GEN(ES) ASOCIADOS: NRIH4
Z152300	COLESTASIS INTRAHEPÁTICA DEL EMBARAZO, RELACIONADA AL GEN NRIH4 GEN(ES) ASOCIADOS: NRIH4
Z104000	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO GEN(ES) ASOCIADOS: NRAS
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: NRAS

Z685900	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NRXN1
Z686400	SÍNDROME DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: NTHL1
Z739600	SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER PANCREÁTICO TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PALB2
Z504400	OBESIDAD CON PROCESAMIENTO ALTERADO DE PROHORMONAS GEN(ES) ASOCIADOS: PCSK1
Z649700	SÍNDROME DE COWDEN, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3CA
Z104100	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, RELACIONADO AL GEN PMS1 GEN(ES) ASOCIADOS: PMS1
Z104400	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PMS2
Z504300	OBESIDAD CON INSUFICIENCIA SUPRARRENAL Y PELO ROJO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMC
Z737400	OBESIDAD DE INICIO TEMPRANO, SUSCEPTIBILIDAD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMC
Z504800	OBESIDAD SEVERA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PPARG
Z106000	CÁNCER COLORRECTAL, RELACIONADO AL GEN PPARG, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: PPARG
Z276200	ENFERMEDAD DEL HÍGADO POLIQUÍSTICO GEN(ES) ASOCIADOS: PRKCSH
Z518200	PANCREATITIS GEN(ES) ASOCIADOS: PRSS1
Z578800	PROTECCIÓN CONTRA LA PANCREATITIS CRÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PRSS2
Z649500	SÍNDROME DE COWDEN, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PTEN
Z683000	SÍNDROME DE OMENN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RAG2
Z696900	SÍNDROME DE TROMOCITOPENIA-RADIO AUSENTE GEN(ES) ASOCIADOS: RBM8A
Z411000	INSUFICIENCIA HEPÁTICA, INICIO TEMPRANO Y TRASTORNO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: SCO1
Z544600	PARAGANGLIOMA Y SARCOMA DEL ESTROMA GÁSTRICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SDHD
Z649600	SÍNDROME DE COWDEN, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SDHD
Z737500	OBESIDAD, SUSCEPTIBILIDAD, RELACIONADO AL GEN SLC6A14 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A14
Z361700	HIPERBILIRRUBINEMIA TIPO ROTOR GEN(ES) ASOCIADOS: SLC01B1
Z361700	HIPERBILIRRUBINEMIA TIPO ROTOR GEN(ES) ASOCIADOS: SLC01B3
Z572500	POLIPOSIS JUVENIL / SÍNDROME HEREDITARIO DE TELANGIECTASIAS HEMORRÁGICAS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD4
Z686600	SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD4
Z107000	CÁNCER DE PÁNCREAS, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD4
Z543300	PANHIPOPITUITARISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: SOX3
Z279000	ENFERMEDAD VENOOCCLUSIVA HEPÁTICA CON INMUNODEFICIENCIA GEN(ES) ASOCIADOS: SP110
Z518200	PANCREATITIS GEN(ES) ASOCIADOS: SPINK1
Z684900	SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: STK11

Z107000	CÁNCER DE PÁNCREAS, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: STK11
Z686000	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TCF4
Z678400	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: TCTN2
Z104600	CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO, TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFBR2
Z105000	CÁNCER COLORRECTAL, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: TGFBR2
Z678200	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM67
Z107000	CÁNCER DE PÁNCREAS, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: TP53
Z115400	CARCINOMA HEPATOCELULAR, SOMÁTICO GEN(ES) ASOCIADOS: TP53
Z640700	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: TRIM32
Z410900	INSUFICIENCIA HEPÁTICA TRANSITORIA INFANTIL GEN(ES) ASOCIADOS: TRMU
Z641900	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: TTC8
Z361600	HIPERBILIRRUBINEMIA NEONATAL TRANSITORIA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: UGT1A1
Z650000	SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: UGT1A1
Z650100	SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: UGT1A1
Z658200	SÍNDROME DE GILBERT GEN(ES) ASOCIADOS: UGT1A1
Z641200	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: WDPCP

GASTROENTEROLOGÍA GENERAL

Z333000	PANEL DEL DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 31 GENES
Z336100	PANEL DE GLUCOGENOSIS SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 11 GENES
Z542600	PANEL DE COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES ABCB4, ATP8B1 Y ABCB11
Z519000	PANEL DE PANCREATITIS HEREDITARIA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 5 GENES
Z005600	ABETALIPOPROTEINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: MTP
Z017300	ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC39A4
Z036800	AMILOIDOSIS HEREDITARIA VISCERAL GEN(ES) ASOCIADOS: APOA1
Z036900	AMILOIDOSIS HEREDITARIA VISCERAL GEN(ES) ASOCIADOS: FGA
Z041200	ENFERMEDAD DE ANDERSEN (GLUCOGENOSIS TIPO IV) GEN(ES) ASOCIADOS: GBE1
Z049900	ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 Y 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SERPING1
Z050000	ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 Y 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SERPING1
Z050400	ANGIOPATÍA AMILOIDE HEREDITARIA CEREBRAL GEN(ES) ASOCIADOS: CST3

Z057300	ANTITRIPSINA ALFA-1 GENOTIPO (PCR) SANGRE TOTAL
Z059800	ARGINASA ERITROCITOS
Z152500	COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA TIPO 1 SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) GEN ATP8B1
Z152600	COLESTASIS INTRAHEPÁTICA RECURRENTE BENIGNA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB11
Z170200	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IA GEN(ES) ASOCIADOS: FBLN5
Z170300	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IC GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP4
Z170400	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IIA GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6V0A2
Z333200	DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IB GEN(ES) ASOCIADOS: MPI
Z333100	DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IA GEN(ES) ASOCIADOS: PMM2
Z016500	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA (MCAD) GEN(ES) ASOCIADOS: ACADM
Z016600	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GEN ACADVL
Z016700	DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA GEN(ES) ASOCIADOS: ACADVL
Z057400	DEFICIENCIA DE ANTITRIPSINA ALFA-1 GEN(ES) ASOCIADOS: SERPINA1
Z058700	DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEÍNA B GEN(ES) ASOCIADOS: APOB
Z059900	DEFICIENCIA DE ARGINOSUCCINATO LIASA GEN(ES) ASOCIADOS: ASL
Z211700	DEFICIENCIA DE DIAMINOXIDASA (DAO) GEN(ES) ASOCIADOS: AOC1 (ABP1)
Z438700	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA MUTACIÓN (G188E) GEN LPL
Z438800	DEFICIENCIA DE LIPOPROTEIN LIPASA SECUENCIACIÓN ZONA REGULADORA GEN LPL
Z509700	DEFICIENCIA DE ORNITIN TRANSCARBAMILASA DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GEN OTC
Z509800	DEFICIENCIA DE ORNITIN TRANSCARBAMILASA GEN(ES) ASOCIADOS: OTC
Z565600	DEFICIENCIA DE PIRUVATO KINASA GEN(ES) ASOCIADOS: PKLR
Z580700	DEFICIENCIA DE PROTEINA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: HADHB
Z262400	ENCEFALOPATÍA ETILMALÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: ETHE1
Z328400	ENFERMEDAD DE GAUCHER (GLUCOCEREBROSIDASA) FIBROBLASTOS
Z328600	ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPOS 1, 2 Y 3 GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
Z167000	ENFERMEDAD DE CROHN GEN(ES) ASOCIADOS: NOD2
Z379800	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: RET
Z499800	ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPOS A Y B GEN(ES) ASOCIADOS: SMPD1
Z499900	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C1 DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GEN NPC1
Z500000	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C1 GEN(ES) ASOCIADOS: NPC1

Z500100	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C2 GEN(ES) ASOCIADOS: NPC2
Z744300	ENFERMEDAD DE TANGIER GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA1
Z789200	ENFERMEDAD DE WILSON DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP7B
Z789400	ENFERMEDAD DE WILSON GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7B
Z754100	SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS GEN(ES) ASOCIADOS: SALL1
Z771000	SÍNDROME TRICO-HEPÁTICO-ENTÉRICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TTC37
Z276000	ENFERMEDAD DE WOLMAN GEN(ES) ASOCIADOS: LIPA
Z360500	ENFERMEDAD DEL HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO (NAFLD) POLIMORFISMO [I148M] GEN PNPLA3
Z621300	ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PKD1
Z621400	ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PKD1
Z621500	ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PKD2
Z621700	ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA RECESIVA DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PKHD1
Z621800	ENFERMEDAD DEL RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICA RECESIVA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN PKHD1
Z572600	ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA HEPÁTICA AISLADA GEN(ES) ASOCIADOS: PRKCSH
Z572700	ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA HEPÁTICA AISLADA GEN(ES) ASOCIADOS: SEC63
Z283200	EPIDERMOLISIS BULLOSA JUNTURAL GEN(ES) ASOCIADOS: LAMB3
Z283300	EPIDERMOLISIS BULLOSA JUNTURAL GEN(ES) ASOCIADOS: LAMC2
Z283400	EPIDERMOLISIS BULLOSA JUNTURAL CON ATRESIA PÍLÓRICA GEN(ES) ASOCIADOS: ITGB4
Z283500	EPIDERMOLISIS BULLOSA JUNTURAL TIPO HERLITZ GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA3
Z315300	FIEBRE PERIÓDICA (SÍNDROME TRAPS) GEN(ES) ASOCIADOS: TNFRSF1A
Z325600	GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA ERITROCITOS
Z326000	GALACTOSEMIA TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GALT
Z326100	GALACTOSEMIA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GALT
Z326200	GALACTOSEMIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GALK1
Z326300	GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE EPIMERASA) GEN(ES) ASOCIADOS: GALE
Z326400	GALACTOSIALIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: CTSA
Z335700	GLUCOCEREBROSIDASA SANGRE TOTAL
Z336300	GLUCOGENOSIS POR DEFICIENCIA DE FOSFORILASA KINASA HEPÁTICA Y MUSCULAR SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN PHKB
Z336500	GLUCOGENOSIS TIPO 0 GEN(ES) ASOCIADOS: GYS2
Z336900	GLUCOGENOSIS TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: G6PC

Z337100	GLUCOGENOSIS TIPO 1B GEN(ES) ASOCIADOS: SLC37A4
Z337200	GLUCOGENOSIS TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: AGL
Z337500	GLUCOGENOSIS TIPO 5 (ENFERMEDAD DE MCARDLE) GEN(ES) ASOCIADOS: PYGM
Z337700	GLUCOGENOSIS TIPO 6 (ENFERMEDAD DE HERS) GEN(ES) ASOCIADOS: PYGL
Z337800	GLUCOGENOSIS TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: PFKM
Z337900	GLUCOGENOSIS TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: PHKA1
Z338000	GLUCOGENOSIS TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: PHKA2
Z347600	HEMOCROMATOSIS TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: FTH1
Z373600	HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA GEN(ES) ASOCIADOS: TRPM6
Z382300	HLA B5 (B51/B52) PCR SANGRE TOTAL
Z382900	HLA DQ2 RELACIONADO CON CELIAQUÍA SANGRE TOTAL
Z383000	HLA DQ2/DQ8 RELACIONADO CON CELIAQUÍA SANGRE TOTAL
Z383100	HLA DQ8 RELACIONADO CON CELIAQUÍA SANGRE TOTAL
Z391000	IL28B POLIMORFISMO GEN SANGRE TOTAL
Z421800	INTOLERANCIA A LA LACTOSA MUTACIÓN [C→T-13910] GEN LPH
Z435000	LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: STX11
Z435100	LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: STXP2
Z085000	LIPODISTROFIA CONGÉNITA DE BERARDINELLI-SEIP SECUENCIACIÓN AGPAT2
Z437200	LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA TIPO BARRAQUER-SIMONS GEN(ES) ASOCIADOS: LMNB2
Z446500	MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC5A1
Z482100	MS9 (SEPTINA 9 METILADA) CÁNCER DE COLON PLASMA
Z518600	PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: CLDN2
Z518700	PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: CPA1
Z518800	PANCREATITIS HEREDITARIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PRSS1
Z519200	PANCREATITIS HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: PRSS1
Z573500	PORFIRIA AGUDA HEPÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: ALAD
Z573600	PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN HMBS
Z573700	PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE SECUENCIACIÓN GEN HMBS
Z582900	PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA GEN(ES) ASOCIADOS: FECH
Z025700	SÍNDROME DE ALAGILLE TIPO 1 SÍNDROME DE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN JAG1

Z025900	SÍNDROME DE ALAGILLE TIPO 1 SÍNDROME DE GEN(ES) ASOCIADOS: JAG1
Z026100	SÍNDROME DE ALAGILLE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: NOTCH2
Z030200	SÍNDROME DE ALLGROVE GEN(ES) ASOCIADOS: AAAS
Z030500	SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z031100	SÍNDROME DE ALSTRÖM GEN(ES) ASOCIADOS: ALMS1
Z479600	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL, MODIFICADOR GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC28B
Z084200	SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN KCNQ1OT1
Z084300	SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN1C
Z647400	SÍNDROME DE CHARGE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHD7
Z647500	SÍNDROME DE CHARGE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN CHD7
Z170100	SÍNDROME DE CURRARINO GEN(ES) ASOCIADOS: MNX1 [HLXB9]
Z252500	SÍNDROME DE DUBIN-JOHNSON GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC2
Z308100	SÍNDROME DE FANCONI-BICKEL GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A2
Z308600	SÍNDROME DE FEINGOLD GEN(ES) ASOCIADOS: MYCN
Z330400	SÍNDROME DE GILBERT POLIMORFISMO GEN UGT1A1
Z350000	SÍNDROME DE HENNEKAM GEN(ES) ASOCIADOS: CCBE1
Z418300	SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE DELECCIÓN [4977 PB] GEN MTDNA
Z426800	SÍNDROME DE LESCH-NYHAN GEN(ES) ASOCIADOS: HPRT1
Z677500	SÍNDROME DE MCKUSICK-KAUFMAN GEN(ES) ASOCIADOS: MKKS
Z450800	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM216
Z451000	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RGPRI1L
Z451100	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CC2D2A
Z505200	SÍNDROME DE OCHOA GEN(ES) ASOCIADOS: HPSE2
Z507000	SÍNDROME DE OMENN GEN(ES) ASOCIADOS: RAG1
Z509000	OPITZ GBBB SÍNDROME DE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MID1
Z509100	OPITZ GBBB SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN MID1
Z583700	SÍNDROME DE PRUNE BELLY GEN(ES) ASOCIADOS: CHRM3
Z623500	SÍNDROME DE ROTOR GEN(ES) ASOCIADOS: SLCO1B1
Z623600	SÍNDROME DE ROTOR GEN(ES) ASOCIADOS: SLCO1B3
Z789600	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

Z793500 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 10A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX3

Z793600 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 11A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX13

Z793700 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 12A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX19

Z793800 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 13A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX14

Z793900 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 1A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX1

Z794000 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 2A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX5

Z794100 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 3A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX12

Z794200 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 4A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX6

Z794300 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 5A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX2

Z794400 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 6A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX10

Z794500 SÍNDROME ZELLWEGER TIPO 8A

GEN(ES) ASOCIADOS: PEX16

Z714700 SITOSTEROLEMIA

GEN(ES) ASOCIADOS: ABCG5

Z714800 SITOSTEROLEMIA

GEN(ES) ASOCIADOS: ABCG8

Z735400 SUSCEPTIBILIDAD A FÁRMACOS

POLIMORFISMOS [RS12979860 Y RS8099917] GEN ITPA

GASTROINTESTINAL ONCOLÓGICO-HEREDITARIO

Z105900 CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO

INESTABILIDAD MICROSATÉLITES (MSI)

Z108800 CÁNCER GÁSTRICO DIFUSO HEREDITARIO

DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CDH1

Z108900 CÁNCER GÁSTRICO DIFUSO HEREDITARIO

SECUENCIACIÓN GEN CDH1

GASTROINTESTINAL ONCOLÓGICO-HEREDITARIO

Z328200 GASTROINTESTINAL ONCOLÓGICO-SOMÁTICO

TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL

Z328300 SECUENCIACIÓN EXONES (13, 17) GEN KIT

TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL