

ENFERMEZAS NEUROLÓGICAS



Z538300

PANEL NEURO

GEN[ES] ASOCIADOS: A2M, AAAS, AANAT, AARS, AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB7, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ABCD4, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACE, ACKR1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTG1, ACVRL1, ACY1, ADAM10, ADAR, ADCY5, ADGRG1, ADGRV1, ADK, ADNP, ADSL, AFF2, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGRN, AGXT, AHY1, AHI1, AIFM1, AIMPI, AKT1, AKT3, ALAD, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALOX5AP, ALS2, ALX1, ALX3, ALX4, AMACR, AMN, AMPD1, AMPD2, AMT, ANG, ANK3, ANKRD11, ANO10, ANO3, ANO5, AP1S1, APIS2, AP3B1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOA1, APOE, APP, APTX, AR, ARFGF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEF10, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARL13B, ARL6, ARSA, ARSB, ARSE, ARSI, ARX, ASAH1, ASCL1, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL3, ATCAY, ATIC, AT1L1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2A2, ATP2B3, ATP2B4, ATP5E, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATPAF2, ATR, ATRX, ATXN3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B9D1, B9D2, BAG3, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCOR, BCS1L, BDNF, BEST1, BICD2, BIN1, BLOC1S3, BLOC1S6, BOLA3, BRAF, BRAT1, BRWD3, BSCL2, BSND, C10ORF2, C12ORF57, C12ORF65, C19ORF12, C5ORF42, C9ORF72, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CACNB4, CACNG2, CAMTA1, CAPN3, CASC5, CASK, CASR, CAV3, CBL, CC2D1A, CC2D2A, CCDC28B, CCDC78, CCDC88C, CCM2, CCT5, CD207, CD320, CD36, CD59, CD96, CDH15, CDK11A, CDK5RAP2, CDKL5, CDON, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CERS1, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHD2, CHD7, CHD8, CHMP1A, CHMP2B, CHRM3, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRN1, CHRN2, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHSY1, CISD2, CISH, CIZ1, CLCN1, CLCN2, CLCNKA, CLCNKB, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNBP, CNTN1, CNTNAP2, CNTNAP4, COA5, COASY, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL12A1, COL18A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COLQ, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, COX6A1, COX6B1, CP, CPA6, CPT2, CR1, CRADD, CRBN, CREBBP, CRYAB, CSF1R, CSF2RB, CSPP1, CST3, CSTB, CTC1, CTDPI, CTNNA1, CTSD, CUL4B, CWF19L1, CYP11B2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DARS2, DBT, DCAF17, DCTN1, DCX, DDHD1, DDHD2, DDOST, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR7, DHH, DHTKD1, DIAPH3, DKC1, DLD, DLG3, DMD, DNAH9, DNAJB2, DNAJB6, DNAJC9, DNAJC5, DNAJC6, DNMI1, DNM2, DNMT1, DOCK8, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DRD2, DRD3, DSC3, DST, DTNBP1, DYNC1H1, DYNC2H1, DYRK1A, DYSF, EARS2, EBP, EDN3, EDNRB, EEF2, EFHC1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4E, EIF4G1, ELK1, ELOVL4, ELOVL5, EMD, EMX2, ENO3, ENTPD1, EOMES, EP300, EPB41L1, EPM2A, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERLIN1, ERLIN2, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOC8, EXOSC3, EXOSC8, F2, F5, FA2H, FADD, FAMI26A, FAMI34B, FANCB, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FBXO7, FCGR2B, FGA, FGD1, FGD4, FGF10, FGF14, FGFRI, FGFRI2, FGFRI3, FH, FHL1, FIG4, FKR, FKTN, FLNA, FLNC, FLRT1, FLVCR1, FLVCR2, FMRI, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXP3, FOXRED1, FREM1, FRG1, FRMD7, FTL, FTO, FTSJ1, FUS, FXN, FZD9, GAA, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALT, GALNS, GAMT, GAN, GARS, GATM, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCSH, GDAP1, GDI1, GDNF, GFAP, GFER, GFM1, GFPT1, GIGYF2, GJB1, GJB3, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GM2A, GMPBB, GNAL, GNB4, GNE, GNPAT, GNS, GOSR2, GPIBA, GPC3, GPR143, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIPI, GRM1, GRN, GSN, GUSB, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, HCCS, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HFE, HGSNAT, HINT1, HK1, HMGCS2, HNRNPDL, HOXA1, HOXD10, HPCA, HPD, HPR1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HPSE2, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HTRA1, HTRA2, HTT, HUWE1, HYAL1, ICAM1, ICK, IDS, IDUA, IER3IP1, IFRD1, IFT140, IFT27, IGBP1, IGF1, IGHMBP2, IKBKAP, IKBK, IL11RA, IL1RAPL1, IL1RN, INF2, INPP5E, INS, IQSEC2, IRX5, ISPD, ITM2B, ITPR1, JRK, KANK1, KARS, KAT6B, KBTBD13, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNE1L, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK18, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KDM6A, KIAA0196, KIAA2022, KIF11, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KIF7, KIRREL3, KLF8, KMT2A, KMT2D, KRAS, KRIT1, KRT5, LICAM, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE, LBR, LDB3, LDHA, LGII, LHX4, LIMS2, LINS, LITAF, LMBRD1, LMNA, LMNB1, LPIN1, LPIN2, LRP2, LRPPRC, LRRK2, LRSAM1, LYZ, LZTF1L, MAG, MAGEL2, MAGI2, MAGT1, MAMLD1, MAN1B1, MAOA, MAPK10, MAPT, MARS, MARS2, MASPI, MATR3, MBD5, MBTPS2, MCEE, MCPHI, MECPI2, MED12, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MET, MFN2, MFSDB, MGAT2, MID1, MKKS, MKS1, MLC1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOGS, MPDU1, MPDZ, MPI, MPV17, MPZ, MRE11A, MSX1, MSX2, MTFMT, MTHFR, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTO1, MTOR, MTPAP, MTR, MTRR, MUSK, MUT, MVK, MYCN, MYF6, MYH14, MYH7, MYH9, MYO5A, MYOT, NAA10, NAGA, NAGLU, NAT8L, NBN, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NEDD4L, NEFH, NEFL, NEU1, NF1, NFIX, NFU1, NGF, NHEJ1, NHLRC1, NHS, NIPA1, NIPBL, NKX2-1, NLGN3, NLGN4X, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOG, NOL3, NOP56, NOS2, NOS3, NOTCH2, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPH1, NPHP3, NRAS, NRG1, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NT5C2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NXF5, OCLN, OCRL, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, ORC1, OTC, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PANK2, PARK2, PARK7, PAX6, PC, PCBD1, PCDH19,

PCK2, PCNT, PDCD10, PDE6D, PDE8B, PDHA1, PDK3, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PFN1, PGAM2, PGAP1, PGK1, PGM1, PHF6, PHF8, PHKA1, PHOX2B, PHYH, PIEZO2, PIGA, PIGL, PIGN, PIGO, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R5, PINK1, PLA2G6, PLCB1, PLEC, PLEKHG4, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP22, PNKD, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPO, POGZ, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PORCN, PPT1, PQBP1, PREPL, PRICKLE1, PRICKLE2, PRKAG2, PRKCG, PRKCH, PRKRA, PRNP, PROPI, PRPH2, PRPS1, PRRT2, PRRX1, PRSS12, PRX, PSAP, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTEN, PTF1A, PTPN11, PTS, PUS1, PVRL1, PYGM, QARS, QDPR, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB40AL, RAB7A, RABGGTA, RAD21, RAD50, RAF1, RAI1, RANBP2, RAPSN, RARS2, RBBP8, RBFOX1, RBFOX3, RBM10, RBM8A, REEP1, REEP2, RELN, RET, RFT1, RIN2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF135, RNF170, RNU4ATAC, ROGD1, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPS6KA3, RRM2B, RTN2, RUBCN, RYR1, SACS, SAMHD1, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SCP2, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SEPNI, SEPSECS, SERPINI1, SETBP1, SETD2, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGSH, SH3TC2, SHANK2, SHANK3, SHH, SHOC2, SHROOM4, SIGMAR1, SIL1, SIX3, SIX6, SKI, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMCIA, SMC3, SMCHD1, SMN1, SMN2, SMPD1, SMS, SNAP29, SNCA, SNCAIP, SNCB, SNIP1, SNX3, SOBIP, SOD1, SORL1, SOS1, SOX10, SOX3, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SPTLC1, SPTLC2, SRD5A3, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STIL, STRADA, STUB1, STXBPI, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNE2, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT14, SZT2, TACO1, TAF1, TAF2, TARDBP, TAS2R38, TAZ, TBCID24, TBCE, TBLIXR1, TBX1, TCAP, TCF4, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TECPR2, TECR, TFAP2A, TFAP2B, TFG, TG, TGFBI, TGFBI2, TGFBR1, TGFBR2, TGF1, TGM6, TH, THAP1, TICAM1, TIMM8A, TIRAP, TK2, TLR3, TLR5, TMCO1, TMEM126A, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TMLHE, TNF, TNFSF4, TNNT1, TNPO3, TORIA, TP63, TPK1, TPM2, TPM3, TPP1, TRAF3, TRAPPC11, TRAPPC9, TREM2, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRPM6, TRPM7, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TTBK2, TTC19, TTC21B, TTC8, TTI2, TTN, TTPA, TTR, TUBA1A, TUBA4A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TYMP, TYROBP, UBA1, UBE2A, UBE3A, UBQLN2, UCHL1, UMPS, UNC93B1, UPB1, UPF3B, UQCRB, UQCRQ, USP8, USP9X, VAMP1, VANGL1, VAPB, VAX1, VCP, VDAC1, VEGFA, VHL, VIPAS39, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS35, VPS37A, VRK1, WAC, WDPCP, WDR45, WDR48, WDR62, WDR81, WFS1, WNK1, WNT10A, WNT3, WNT5A, WNT7A, WWOX, XBPI, XK, YAP1, YARS, YWHAE, ZBTB16, ZBTB18, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27, ZIC2, ZIC3, ZNF335, ZNF423, ZNF592, ZNF711, ZNF81

PARAPLEJÍAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS

Z532300 PANEL DE PARAPLEGIA ESPÁSTICA (COMPLETO) (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, AT1L, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C19ORF65, C19ORF12, CCT5, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FLRT1, GBA2, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF1C, KIF5A, LICAM, MAG, MARS, NIPA1, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RTN2, SACS, SLC16A2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TTR, USP8, VAMP1, VPS37A, WDR48, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27

PARAPLEJÍA ESPÁSTICA, AUTOSÓMICO DOMINANTE

Z532400 PANEL DE PARAPLEJIA ESPÁSTICA, AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH18A1, AT1L, ATP2B4, BICD2, BSCL2, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, TTR, VAMP1, ZFYVE27

Z548200 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 10

GEN(ES) ASOCIADOS: KIF5A

Z547400 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 12

GEN(ES) ASOCIADOS: RTN2

Z549300 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 13

GEN(ES) ASOCIADOS: HSPD1

Z548400 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 17

GEN(ES) ASOCIADOS: BSCL2

Z549900 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 31 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: REEP1

Z550000 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 33

GEN(ES) ASOCIADOS: ZFYVE27

Z550100 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 3A (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: AT1L

Z548800 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 4, DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SPAST

Z548900 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 4, SECUENCIACIÓN

GEN(ES) ASOCIADOS: SPAST

Z550200 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 42

GEN(ES) ASOCIADOS: SLC33A1

Z551700 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 6 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: NIPA1

Z552700 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 72

GEN(ES) ASOCIADOS: REEP2

Z552900 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 73

GEN(ES) ASOCIADOS: CPT1C

Z553200 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 8

GEN(ES) ASOCIADOS: KIAA0196

PARAPLEJÍA ESPÁSTICA, AUTOSÓMICO RECESIVO**Z532500 PANEL DE PARAPLEJIA ESPÁSTICA, AUTOSÓMICO RECESIVO (CON MLPA)**

GEN(ES) ASOCIADOS: ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, B4GALNT1, C12ORF65, C19ORF12, CCT5, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FLRT1, GBA2, GJC2, KIF1A, KIF1C, LICAM, MAG, NT5C2, PLP1, PNPLA6, REEP2, SACS, SLC16A2, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, USP8, VPS37A, WDR48, ZFYVE26

Z498200 NEUROPATÍA SENSORIAL HEREDITARIA CON PARAPLEJÍA ESPÁSTICA

GEN(ES) ASOCIADOS: CCT5

Z549200 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 11 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SPG11

Z548300 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 15

GEN(ES) ASOCIADOS: ZFYVE26

Z549400 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 18

GEN(ES) ASOCIADOS: ERLIN2

Z549500 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 20

GEN(ES) ASOCIADOS: SPG20

Z549600 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 21

GEN(ES) ASOCIADOS: SPG21

Z549700 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 26

GEN(ES) ASOCIADOS: B4GALNT1

Z549800 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 28

GEN(ES) ASOCIADOS: DDHD1

Z547600 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 30

GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1A

Z547700 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 35

GEN(ES) ASOCIADOS: FA2H

Z547800 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 39

GEN(ES) ASOCIADOS: PNPLA6

Z550300 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 43

GEN(ES) ASOCIADOS: C19ORF12

Z549000 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 44

GEN(ES) ASOCIADOS: GJC2

Z550400 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 45

GEN(ES) ASOCIADOS: NT5C2

Z550500 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 47

GEN(ES) ASOCIADOS: AP4B1

Z550600 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 48

GEN(ES) ASOCIADOS: AP5Z1

Z550700 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 49

GEN(ES) ASOCIADOS: TECPR2

Z550800 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 50

GEN(ES) ASOCIADOS: AP4M1

Z550900 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 51

GEN(ES) ASOCIADOS: AP4E1

Z551000 PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 52

GEN(ES) ASOCIADOS: AP4S1

Z551100	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 53 GEN(ES) ASOCIADOS: VPS37A
Z551200	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 54 GEN(ES) ASOCIADOS: DDHD2
Z551300	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 55 GEN(ES) ASOCIADOS: C12ORF65
Z551400	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 56 GEN(ES) ASOCIADOS: CYP2U1
Z551500	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 57 GEN(ES) ASOCIADOS: TFG
Z551600	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 59 GEN(ES) ASOCIADOS: USP8
Z547900	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 5A GEN(ES) ASOCIADOS: CYP7B1
Z551800	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 60 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR48
Z551900	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 61 GEN(ES) ASOCIADOS: ARL6IP1
Z552000	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 62 GEN(ES) ASOCIADOS: ERLIN1
Z552100	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 63 GEN(ES) ASOCIADOS: AMPD2
Z552200	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 64 GEN(ES) ASOCIADOS: ENTPD1
Z552300	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 66 GEN(ES) ASOCIADOS: ARSI
Z552400	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 68 GEN(ES) ASOCIADOS: FLRT1
Z552500	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SPG7
Z552600	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 71 GEN(ES) ASOCIADOS: ZFR
Z552700	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 72 GEN(ES) ASOCIADOS: REEP2
Z553000	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 74 GEN(ES) ASOCIADOS: IBA57

PARAPLEJÍA ESPÁSTICA, LIGADA AL CROMOSOMA X

Z549100	PARAPLEJÍA ESPÁSTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: LICAM
Z548500	PARAPLEJIA ESPÁSTICA TIPO 2 DUPLICACION (MLPA) GEN PLP1
Z548600	PARAPLEJIA ESPÁSTICA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN PLP1

OTRAS FORMAS DE PARAPLEJÍA ESPÁSTICA

Z545800	PARÁLISIS CEREBRAL TIPO 2, TETRAPLÉGICA ESPÁSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KANK1
---------	--

POLINEUROPATÍAS HEREDITARIAS

Z538600	PANEL POLINEUROPATÍAS HEREDITARIAS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AARS, AIFM1, ARHGEF10, BSCL2, COX6A1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SH3TC2, TRIM2, TRPV4, VCP, YARS
---------	--

CHARCOT-MARIE-TOOTH 1

Z133500	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1A [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: PMP22
Z133600	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1B [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ
Z133700	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1C GEN(ES) ASOCIADOS: LITAF
Z133800	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1D [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: EGR2
Z133900	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1E [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: PMP22
Z134000	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1F [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: NEFL
Z136900	CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTRIB GEN(ES) ASOCIADOS: KARS
Z496800	NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A PARÁLISIS POR PRESIÓN (HNPP) [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: PMP22
Z690700	SÍNDROME DE ROUSSY-LEVY [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: PMP22

CHARCOT-MARIE-TOOTH 2

Z134200	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2A1 GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1B
Z134300	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2A2 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: MFN2
Z134400	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2B [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: RAB7A
Z134500	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2B1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z134600	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2B2 GEN(ES) ASOCIADOS: MED25
Z134700	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2C GEN(ES) ASOCIADOS: TRPV4
Z134800	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2D [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: GARS
Z134900	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2E [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: NEFL
Z135000	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2F [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HSPB1
Z135100	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2I [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ
Z135200	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2J [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ
Z135300	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2K [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: GDAPI
Z135400	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2L [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HSPB8
Z135500	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2N GEN(ES) ASOCIADOS: AARS
Z135600	CHARCOT-MARIE-TOOTH 2P GEN(ES) ASOCIADOS: LRSAM1
Z136900	CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTRIB GEN(ES) ASOCIADOS: KARS
Z267800	ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH, AXONAL TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: DYNCH1
Z545700	PARÁLISIS CEREBRAL TIPO 1, TETRAPLÉGICA ESPÁSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: GAD1

SÍNDROME DEJERINE-SOTTAS

Z536400 PANEL DEL SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ, PMP22, PRX, EGR2, GJB1

Z268300 ENFERMEDAD DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: EGR2

Z268300 ENFERMEDAD DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GJB1

Z268300 ENFERMEDAD DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ

Z268300 ENFERMEDAD DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: PMP22

Z268300 ENFERMEDAD DE DEJERINE-SOTTAS (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: PRX

CHARCOT-MARIE-TOOTH 4

Z135700 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4

GEN(ES) ASOCIADOS: CTDPI

Z135800 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4A (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GDAP1

Z135900 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4B1 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: MTMR2

Z136000 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4B2 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SBF2

Z136100 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4C (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SH3TC2

Z136200 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4D

GEN(ES) ASOCIADOS: NDRG1

Z136300 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4E (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: EGR2

Z136300 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4E (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ

Z136500 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4F (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: PRX

Z136600 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4H

GEN(ES) ASOCIADOS: FGD4

Z136700 CHARCOT-MARIE-TOOTH 4J

GEN(ES) ASOCIADOS: FIG4

Z136900 CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTRIB

GEN(ES) ASOCIADOS: KARS

Z137400 CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTX4

GEN(ES) ASOCIADOS: AIFM1

NEUROPATÍAS AUTONÓMICAS

Z004100 46, XY DISGENESIA GONADAL PARCIAL, CON NEUROPATÍA MINIFASCICULAR

GEN(ES) ASOCIADOS: DHH

Z216100 DISAUTONOMIA, RELACIONADA AL GEN FRRS1L

GEN(ES) ASOCIADOS: FRRS1L

Z495600 NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 1 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SPTLC1

Z495700 NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 2A

GEN(ES) ASOCIADOS: WNK1

Z495800 NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 2B

GEN(ES) ASOCIADOS: FAM134B

Z495900 NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 2C

GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1A

Z496000 NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 3

GEN(ES) ASOCIADOS: IKBKAP

- Z496100** NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 4
GEN(ES) ASOCIADOS: NTRK1
- Z496200** NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 5
GEN(ES) ASOCIADOS: NGF
- Z496300** NEUROPATÍA AUTONÓMICA SENSORIAL HEREDITARIA 8
GEN(ES) ASOCIADOS: PRDM12
- Z498100** NEUROPATÍA SENSORIAL Y AUTÓNOMA HEREDITARIA, TIPO 6
GEN(ES) ASOCIADOS: DST

NEUROPATÍAS MOTORAS PURAS

- Z235100** DISQUINESIA FAMILIAR CON MIOQUIMIA FACIAL
GEN(ES) ASOCIADOS: ADCY5
- Z495000** NEURONOPATÍA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 2A [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: HSPB8
- Z495100** NEURONOPATÍA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 2B [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: HSPB1
- Z495200** NEURONOPATÍA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 5 [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: GARS
- Z495300** NEURONOPATÍA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 6 [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: IGHMBP2
- Z495400** NEURONOPATÍA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 7B
GEN(ES) ASOCIADOS: DCTN1
- Z497200** NEUROPATÍA MOTORA Y SENSORIAL HEREDITARIA, TIPO OKINAWA
GEN(ES) ASOCIADOS: TFG

OTRAS

- Z023900** AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO CON NEUROPATÍA PERIFÉRICA
GEN(ES) ASOCIADOS: SLC12A6
- Z037200** AMILOIDOSIS, TIPO FINLANDÉS
GEN(ES) ASOCIADOS: GSN
- Z036700** AMILOIDOSIS FAMILIAR
GEN(ES) ASOCIADOS: TTR
- Z038300** AMIOTROFIA NEURÁLGICA
DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SEPT9
- Z038400** AMIOTROFIA NEURÁLGICA
SECUENCIACIÓN GEN SEPT9
- Z066900** ATAXIA ESPINOCEREBELOSA CON NEUROPATÍA AXONAL, AUTOSÓMICA RECESIVA
GEN(ES) ASOCIADOS: TDP1
- Z072000** ATAXIA TELANGIECTASIA-LIKE
GEN(ES) ASOCIADOS: MRE11A
- Z129100** CATARATAS CON DISMORFIA FACIAL Y NEUROPATÍA
GEN(ES) ASOCIADOS: CTDPI
- Z136800** CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTDIF
GEN(ES) ASOCIADOS: GNB4
- Z137200** CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTRID
GEN(ES) ASOCIADOS: COX6A1
- Z137300** CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTX1 [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: GJB1
- Z137500** CHARCOT-MARIE-TOOTH CMTX5
GEN(ES) ASOCIADOS: PRPS1
- Z137600** CHARCOT-MARIE-TOOTH DI-CMTB
GEN(ES) ASOCIADOS: DNM2
- Z137700** CHARCOT-MARIE-TOOTH DI-CMTC
GEN(ES) ASOCIADOS: YARS
- Z137800** CHARCOT-MARIE-TOOTH DI-CMTD [CON MLPA]
GEN(ES) ASOCIADOS: MPZ
- Z292100** ERITERMALGIA PRIMARIA [ERITROMELALGIA PRIMARIA O FAMILIAR]
GEN(ES) ASOCIADOS: SCN9A

Z493600	NEURODEGENERACIÓN DEBIDA A DEFICIENCIA DE TRANSPORTE DE FOLATO CEREBRAL GEN(ES) ASOCIADOS: FOLR1
Z496400	NEUROPATÍA AXONAL GIGANTE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GAN
Z496500	NEUROPATÍA CON ATAXIA SENSORIAL, DISARTRIA Y OFTALMOPAREIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z497100	NEUROPATÍA MOTORA DISTAL HEREDITARIA, TIPO 5A GEN(ES) ASOCIADOS: BSCL2
Z497500	NEUROPATÍA SENSORIAL HEREDITARIA, TIPO ID (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATL1
Z497600	NEUROPATÍA SENSORIAL TIPO IE GEN(ES) ASOCIADOS: DNMT1
Z498000	NEUROPATÍA SENSORIAL Y AUTÓNOMA HEREDITARIA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SCN9A
Z498200	NEUROPATÍA SENSORIAL HEREDITARIA CON PARAPLEJÍA ESPÁSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: CCT5
Z546200	PARÁLISIS FACIAL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: HOXB1
Z653200	SÍNDROME DE DOLOR EPISÓDICO TIPO 2, FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: SCN10A
Z653300	SÍNDROME DE DOLOR EPISÓDICO TIPO 3, FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: SCN11A
Z764500	TRASTORNO DE MIGRACIÓN NEURONAL GEN(ES) ASOCIADOS: CTNNA2
Z782000	VELOCIDAD DE CONDUCCIÓN NERVIOSA DISMINUIDA, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF10

TRANSTORNOS DEL MOVIMIENTO NO ATÁXICOS

Z157200	CONVULSIONES INFANTILES CON COREOATETOSIS PAROXÍSTICA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: PRRT2
----------------	---

DISTONÍA

Z524900	PANEL DE DISTONÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ADCY5, ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, CIZ1, COL6A3, DRD2, GCDH, GCH1, GNAL, HPCA, KCNMA1, KCTD17, PANK2, PARK2, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, RELN, SGCE, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A
Z525100	PANEL DE DISTONÍA SENSIBLE A LA DOPA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCH1, TH, SPR
Z525000	PANEL DE DISTONÍA MIOCLÓNICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCE, DRD2, TOR1A
Z158100	COREA BENIGNA HEREDITARIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NKX2-1
Z158500	COREOACANTOCITOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: VPS13A
Z235400	DISQUINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PNKD
Z235700	DISTONÍA 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TOR1A
Z235800	DISTONÍA 10 GEN(ES) ASOCIADOS: PRRT2
Z235900	DISTONÍA 11 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCE
Z236000	DISTONÍA 11, RELACIONADO AL GEN DRD2 GEN(ES) ASOCIADOS: DRD2
Z236100	DISTONÍA 12 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A3

Z236200	DISTONÍA 16 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRKRA
Z236300	DISTONÍA 18 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A1
Z236400	DISTONÍA 2 GEN(ES) ASOCIADOS: HPCA
Z236500	DISTONÍA 23 GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1B
Z236600	DISTONÍA 24 GEN(ES) ASOCIADOS: ANO3
Z236700	DISTONÍA 25 GEN(ES) ASOCIADOS: GNAL
Z236800	DISTONÍA 26, MIOCLÓNICO GEN(ES) ASOCIADOS: KCTD17
Z236900	DISTONÍA 27 GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A3
Z237000	DISTONÍA 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TAF1
Z237100	DISTONÍA 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB4A
Z237200	DISTONÍA 5A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCH1
Z237300	DISTONÍA 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: THAP1
Z237400	DISTONÍA 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A1
Z237500	DISTONÍA CERVICAL GEN(ES) ASOCIADOS: CIZ1
Z237600	DISTONÍA DE INICIO JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: ACTB
Z238400	DISTONÍA MIOCLÓNICA, RELACIONADA AL GEN DRD2 GEN(ES) ASOCIADOS: DRD2
Z238500	DISTONÍA SENSIBLE A DOPA, AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: SPR
Z363600	HIPERFENILALANINEMIA, DEFICIENCIA DE BH4, B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCH1
Z653100	SÍNDROME DE DISTONÍA-SORDERA GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A
Z677800	SÍNDROME DE MCLEOD CON O SIN ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: XK
Z692400	SÍNDROME DE SEGAWA, AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: TH

SÍNDROMES DE PARKINSON Y OTROS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Z526300	PANEL DE ENFERMEDAD DE PARKINSON (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, FUS, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, TMEM230, UCHL1, VPS35
Z200000	DEGENERACIÓN CORTICOBASAL, RELACIONADA AL GEN CFL1 GEN(ES) ASOCIADOS: CFL1
Z481300	MOVIMIENTOS EN ESPEJO, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: DCC
Z481400	MOVIMIENTOS EN ESPEJO, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RAD51
Z481500	MOVIMIENTOS EN ESPEJO, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: DNAL4
Z553900	PARKINSON TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SNCA
Z554000	PARKINSON TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: HTRA2

Z554100	PARKINSON TIPO 14 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PLA2G6
Z554200	PARKINSON TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: FBXO7
Z554300	PARKINSON TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: VPS35
Z554400	PARKINSON TIPO 19 GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJC6
Z554500	PARKINSON TIPO 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PRKN [PARK2]
Z554600	PARKINSON TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN PRKN [PARK2]
Z554700	PARKINSON TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: SYNJ1
Z554800	PARKINSON TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJC13
Z554900	PARKINSON TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SNCA
Z555000	PARKINSON TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: UCHL1
Z555100	PARKINSON TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PINK1
Z555200	PARKINSON TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PARK7
Z555300	PARKINSON TIPO 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LRRK2
Z555400	PARKINSON TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP13A2
Z555500	PARKINSONISMO CON ESPASTICIDAD, LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6AP2
Z555600	PARKINSONISMO-DISTONÍA INFANTIL GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A3
Z736400	SUSCEPTIBILIDAD A LA ENFERMEDAD DE PARKINSON, DE APARICIÓN TARDÍA GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
Z736500	SUSCEPTIBILIDAD A LA ENFERMEDAD DE PARKINSON, RELACIONADO AL GEN MT-TT GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TT
Z768800	TREMOR ESENCIAL, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: FUS

ATAXIAS Y ENFERMEDADES DE EXPANSIÓN DE TRINUCLEÓTIDOS

Z521400	PANEL DE ATAXIA CEREBELOS A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COQ8A, APTX, COQ2, COQ9, DNMT1, FXN, PDSS1, PDSS2, POLG, SACS, SETX, SYNE1, TTPA, VLDLR
Z521500	PANEL DE ATAXIA EPISÓDICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3
Z519700	PANEL COMPLETO DE ATAXIA ESPINOCEREBELAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB7, ABHD12, ABHD5, ACADVL, COQ8A, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP2B3, C10ORF2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, CWF19L1, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FXN, GRID2, GRM1, ITPR1, KCNC3, KCND3, PDYN, PRKCG, RUBCN, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TDPI, TGM6, TPP1, TTBK2, TTPA, VAMP1, WWOX, ZNF592
Z527700	PANEL DE EXPANSIÓN DE REPETICIONES ATAXIA ESPINOCEREBELAR GEN(ES) ASOCIADOS: ATN1, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, BEAN1, CACNA1A, FXN, NOP56, PPP2R2B, TBP
Z532900	PANEL DE SECUENCIACIÓN DE ATAXIA ESPINOCEREBELAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCB7, ABHD12, ABHD5, ACADVL, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP2B3, C10ORF2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, COQ8A, CWF19L1, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FXN, GRID2, GRM1, ITPR1, KCNC3, KCND3, PDYN, PRKCG, RUBCN, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TDPI, TGM6, TPP1, TTBK2, TTPA, VAMP1, WWOX, ZNF592
Z064200	ATAXIA CEREBELOS A CON ESPASTICIDAD GEN(ES) ASOCIADOS: GBA2
Z064300	ATAXIA CEREBELOS A CON SORDERA Y NARCOLEPSIA, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: DNMT1
Z064400	ATAXIA CEREBELOS A NO PROGRESIVA CON RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: CAMTA1

Z064500	ATAXIA CEREBELOS Y RETRASO MENTAL CON O SIN LOCOMOCIÓN CUADRÚPEDA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CA8
Z064600	ATAXIA CEREBELOS, RELACIONADA AL GEN SNX14 GEN(ES) ASOCIADOS: SNX14
Z064100	ATAXIA CEREBELOS GEN(ES) ASOCIADOS: CP
Z064700	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN APTX
Z064800	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN APTX
Z064900	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SETX
Z065000	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3R5
Z065100	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PNKP
Z065200	ATAXIA DE FRIEDREICH (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FXN
Z065600	ATAXIA DE LA COLUMNA POSTERIOR CON RETINITIS PIGMENTOSA GEN(ES) ASOCIADOS: FLVCR1
Z065700	ATAXIA EPISÓDICA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KCNA1
Z065800	ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1A
Z065900	ATAXIA EPISÓDICA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: CACNB4
Z066000	ATAXIA EPISÓDICA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC1A3
Z066200	ATAXIA ESPÁSTICA TIPO 1, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: VAMP1
Z066300	ATAXIA ESPÁSTICA TIPO 2, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1C
Z066400	ATAXIA ESPÁSTICA TIPO 3, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: MARS2
Z066500	ATAXIA ESPÁSTICA TIPO 5, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: AFG3L2
Z066600	ATAXIA ESPÁSTICA TIPO CHARLEVOIX-SAGUENAY (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SACS
Z066900	ATAXIA ESPINOCEREBELOS CON NEUROPATÍA AXONAL, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: TDP1
Z067100	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 1 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATXN1 [SCA1]
Z067200	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 1, LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: ATP2B3
Z067300	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 10 EXPANSIÓN REPETICIÓN [ATTCT] GEN ATXN10 [SCA10]
Z067400	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 10, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ANO10
Z067600	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 11, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TTBK2
Z067700	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 12 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN PPP2R2B [SCA12]
Z067800	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 12, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WWOX
Z067900	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 13, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: KCNC3
Z068000	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 13, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: GRM1
Z068300	ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 14, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: PRKCG

Z068400	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: ITPR1
Z068600	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 17 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN TBP [SCA17]
Z068700	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 17, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: CWF19L1
Z068900	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 18, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: IFRD1
Z069000	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 18, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: GRID2
Z069200	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATXN2 [SCA2]
Z069300	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 21, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM240
Z069400	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 22, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: KCND3
Z069500	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 23, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PDYN
Z069600	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 26, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: EEF2
Z069800	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 27, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: FGF14
Z069900	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 28, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: AFG3L2
Z070000	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 29, CONGÉNITA NO PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ITPR1
Z070100	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 3 (ENFERMEDAD DE MACHADO JOSEPH) EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATXN3 [SCA3]
Z070200	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 35, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TGM6
Z070300	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 36 [SCA36] EXPANSIÓN GGCCTG GEN NOP56
Z070400	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 4 MUTACIÓN PUNTUAL GEN PLEKHG4 [SCA4]
Z070700	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 5, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: SPTBN2
Z070800	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 6 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN CACNA1A [SCA6]
Z071000	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATXN7 [SCA7]
Z071100	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: TPP1
Z071200	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 8 EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATXN8 [SCA8]
Z071300	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 8, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: SYNE1
Z071400	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 9, AUTOSECRETARIA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: COQ8A
Z071500	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA, INICIO INFANTIL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CI0ORF2
Z071600	ATAXIA SALIH GEN(ES) ASOCIADOS: RUBCN
Z072200	ATAXIA Y HIPOTONÍA MUSCULAR GEN(ES) ASOCIADOS: COX20
Z072300	ATAXIA, CONVULSIONES PROGRESIVAS, DETERIORO MENTAL Y PÉRDIDA DE AUDICIÓN, RELACIONADOS AL GEN MT-TV GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TV
Z071700	ATAXIA TELANGIECTASIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATM
Z071800	ATAXIA TELANGIECTASIA SECUENCIACIÓN GEN ATM

Z073700	ATROFIA DENTATORUBRAL PALIDOLUYSIANA EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATN1
Z074800	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL Y BULBAR LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AR
Z181100	DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: COQ2
Z181200	DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PDSS1
Z181300	DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PDSS2
Z181400	DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: COQ9
Z199100	DEFICIENCIA FAMILIAR DE VITAMINA E GEN(ES) ASOCIADOS: TTPA
Z242800	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (STEINERT) EXPANSIÓN TRIPLETE [CTG] GEN DMPK
Z242900	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2 EXPANSIÓN [CCTG] GEN ZNF9
Z249600	DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PLA2G6
Z158400	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN HTT
Z271200	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PRNP
Z271300	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: JPH3
Z271000	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON GEN(ES) ASOCIADOS: ZDHC17
Z346900	HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A2
Z347000	HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A3
Z466800	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CACNA1A
Z467000	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN CACNA1A
Z467100	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP1A2
Z467200	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN ATP1A2
Z466700	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1A
Z639700	SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSAS CON RETRASO MENTAL Y DESEQUILIBRIO, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR81
Z646900	SÍNDROME DE CAPOS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A3
Z713800	SÍNDROME X FRÁGIL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FMR1

LEUDODISTROFIAS Y OTRAS ENFERMEDADES CEREBRALES

Z536000	PANEL DEL SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ADAR, IFIH1, TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1
Z524200	PANEL DE DEMENCIA FRONTOTEMPORAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, DCTN1, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP
Z533500	PANEL DE SÍNDROME DE JOUBERT (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, C5ORF42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, EXOC8, GLI3, INPP5E, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423

Z531300	PANEL DE MIOPATÍAS METABÓLICAS (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: ABHD5, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PRKAG2, PYGM, SLC22A5, SLC25A20, TAZ
Z535300	PANEL DE TRASTORNOS DE MIGRACIÓN NEURONAL (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: ACTB, ACTG1, ARFGEF2, ARX, COL18A1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FKRP, FKTN, FLNA, ADGRG1, IER3IP1, ISPD, LAMA2, LAMC3, LARGE, MED12, MEF2C, OCLN, PFAH1B1, PAX6, PEX7, POMGNT1, POMT1, POMT2, PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, SNAP29, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62
Z529100	PANEL DE HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: CASK, TSEN2, TSEN34, TSEN54, OPHN1, RARS2, VRK1, EXOSC3, CHMP1A
Z022400	ADRENOLEUCODISTROFIA, LIGADA A X (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: ABCD1
Z022400	ADRENOLEUCODISTROFIA, LIGADA A X (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: PLXNB3
Z023800	AGENESIA DE CUERPO CALOSO CON RETRASO MENTAL, COLOBOMA OCULAR Y MICROGNATIA GEN[ES] ASOCIADOS: IGBP1
Z176200	DEFICIENCIA DE ACIL COA OXIDASA PEROXISOMAL GEN[ES] ASOCIADOS: ACOX1
Z189600	DEFICIENCIA DE PIRUVATO CARBOXILASA GEN[ES] ASOCIADOS: PC
Z195800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I, RELACIONADA AL GEN MT-TN GEN[ES] ASOCIADOS: MT-TN
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: FOXRED1
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFA11
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFAF1
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFAF3
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFAF4
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFAF5
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUF51
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUF52
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUF54
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUF56
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFV1
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN[ES] ASOCIADOS: NDUFV2
Z195900	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL II (CON MLPA) GEN[ES] ASOCIADOS: SDHAF1
Z196500	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL III, TIPO NUCLEAR 2 GEN[ES] ASOCIADOS: TTC19
Z196100	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL III GEN[ES] ASOCIADOS: BCS1L
Z196100	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL III GEN[ES] ASOCIADOS: UQCRB
Z196100	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL III GEN[ES] ASOCIADOS: UQCRC2
Z196100	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL III GEN[ES] ASOCIADOS: UQCRQ
Z196800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN[ES] ASOCIADOS: COX6B1

Z196800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN(ES) ASOCIADOS: FASTKD2
Z197400	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL V (ATP SINTASA), TIPO NUCLEAR 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ATPAF2
Z197500	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL V (ATP SINTASA), TIPO NUCLEAR 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM70
Z197600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL V (ATP SINTASA), TIPO NUCLEAR 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP5E
Z197300	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL V (ATP SINTASA) GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ATP6
Z200100	DEGENERACIÓN ESTRIATAL GEN(ES) ASOCIADOS: PDE8B
Z205900	DESORDEN EN LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA, TIPO 10A GEN(ES) ASOCIADOS: PEX3
Z206000	DESORDEN EN LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA, TIPO 14B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PEX11B
Z206100	DESORDEN EN LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA, TIPO 1B GEN(ES) ASOCIADOS: PEX1
Z206200	DESORDEN EN LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA, TIPO 2A GEN(ES) ASOCIADOS: PEX5
Z206300	DESORDEN EN LA BIOGÉNESIS DEL PEROXISOMA, TIPO 2B GEN(ES) ASOCIADOS: PEX5
Z223400	DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL CON MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: EFTUD2
Z258400	ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL, RELACIONADA AL GEN MT-TL2 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TL2
Z258200	ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: MFF
Z258200	ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: MT-CYB
Z258600	ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROTIZANTE, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RANBP2
Z262300	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA, TIPO LENNOX-GASTAUT GEN(ES) ASOCIADOS: MAPK10
Z262400	ENCEFALOPATÍA ETILMALÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: ETHE1
Z262900	ENCEFALOPATÍA NEONATAL GRAVE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z263000	ENCEFALOPATÍA POR GLICINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AMT
Z263000	ENCEFALOPATÍA POR GLICINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GCSH
Z263400	ENCEFALOPATÍA PROGRESIVA, CON O SIN LIPODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: BSCL2
Z263500	ENCEFALOPATÍA SENSIBLE A TIAMINA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC19A3
Z264500	ENFERMEDAD DE ALEXANDER GEN(ES) ASOCIADOS: GFAP
Z267700	ENFERMEDAD DE CANAVAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ASPA
Z271400	ENFERMEDAD DE KRABBE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GALC
Z272600	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NPC1
Z272700	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C2 GEN(ES) ASOCIADOS: NPC2
Z272400	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPOS A Y B ENFERMEDAD DE GEN(ES) ASOCIADOS: SMPD1
Z273800	ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PLP1

Z273800	ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A2
Z296000	ESCLEROSIS TUBEROSA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TSC1
Z296100	ESCLEROSIS TUBEROSA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TSC2
Z296200	ESCLEROSIS TUBEROSA SECUENCIACIÓN GEN TSC1
Z296300	ESCLEROSIS TUBEROSA SECUENCIACIÓN GEN TSC2
Z298400	ESQUIZOFRENIA RELACIONADA AL GEN GRID2 GEN(ES) ASOCIADOS: GRID2
Z298500	ESQUIZOFRENIA RELACIONADA AL GEN CELSR2 GEN(ES) ASOCIADOS: CELSR2
Z298800	ESQUIZOFRENIA, RELACIONADA AL GEN NOTCH4 GEN(ES) ASOCIADOS: NOTCH4
Z298900	ESQUIZOFRENIA, RELACIONADA AL GEN CALR GEN(ES) ASOCIADOS: CALR
Z319400	FORAMINA PARIETAL, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ALX4
Z324000	FUCOSIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: FUCA1
Z340300	GM1-GANGLIOSIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: GLB1
Z357600	HETEROTOPÍA PERIVENTRICULAR CON MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: ARFGF2
Z358100	HIDRANENCEFALIA CON GENITALES ANORMALES / LISSENCEFALIA LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARX
Z358500	HIDROCEFALIA LIGADA AL X DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN LICAM
Z358600	HIDROCEFALIA LIGADA AL X SECUENCIACIÓN GEN LICAM
Z358700	HIDROCEFALIA, NO SINDRÓMICA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC88C
Z358800	HIDROCEFALIA, NO SINDRÓMICA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MPDZ
Z374200	HIPOMIELINIZACIÓN CON TRASTORNOS DEL TRONCO ENCEFÁLICO Y DE LA MÉDULA ESPINAL Y ESPASTICIDAD DE LAS PIERNAS GEN(ES) ASOCIADOS: DARS
Z374900	HIPOPLASIA CEREBELOSA Y RETRASO MENTAL CON O SIN LOCOMOCIÓN CUADRÚPEDA, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: VLDLR
Z375800	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: CLP1
Z375900	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: VRK1
Z376000	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 1B GEN(ES) ASOCIADOS: EXOSC3
Z376100	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 2A GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN54
Z376200	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 2B GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN2
Z376300	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 2C GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN34
Z376400	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 2D GEN(ES) ASOCIADOS: SEPSECS
Z376500	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 2E GEN(ES) ASOCIADOS: VPS53
Z376600	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN54
Z376700	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN54

Z376800	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: RARS2
Z376900	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: CHMP1A
Z377000	HIPOPLASIA PUNTOCEREBELOSA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: AMPD2
Z410600	INSENSIBILIDAD AL DOLOR, ASOCIADA A CANALOPATÍA GEN(ES) ASOCIADOS: SCN9A
Z428400	LEUCODISTROFIA DESMIELINIZANTE DE INICIO ADULTO, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNB1
Z428600	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: AIMP1
Z428700	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: HSPD1
Z428800	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: FAM126A
Z428900	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB4A
Z429000	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: POLR3A
Z429100	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: POLR3B
Z429200	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: RARS
Z428500	LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GJC2
Z429400	LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DEBIDA A DEFICIENCIA DE SAPOSINA B GEN(ES) ASOCIADOS: PSAP
Z429700	LEUCOENCEFALOPATÍA CON AFECTACIÓN DEL TRONCO ENCEFÁLICO Y DE LA MÉDULA ESPINAL Y ELEVACIÓN DEL LACTATO GEN(ES) ASOCIADOS: DARS2
Z429800	LEUCOENCEFALOPATÍA CON DISTONÍA Y NEUROPATÍA MOTORA GEN(ES) ASOCIADOS: SCP2
Z429900	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2B1
Z430000	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2B2
Z430100	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2B3
Z430200	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2B4
Z430300	LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE GEN(ES) ASOCIADOS: EIF2B5
Z430500	LEUCOENCEFALOPATÍA DIFUSA CON ESFEROSIS SECUENCIACIÓN GEN CSFIR
Z430600	LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA CON QUISTES SUBCORTICALES DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MLC1
Z430700	LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA CON QUISTES SUBCORTICALES SECUENCIACIÓN GEN MLC1
Z430800	LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA CON QUISTES SUBCORTICALES 2A GEN(ES) ASOCIADOS: HEPACAM
Z430900	LEUCOENCEFALOPATÍA PROGRESIVA CON INSUFICIENCIA OVÁRICA GEN(ES) ASOCIADOS: AARS2
Z431100	LEUCOENCEFALOPATÍA, QUÍSTICA SIN MEGALENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: RNASET2
Z439600	LISENCEFALIA TIPO 4 CON MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: NDE1
Z471400	MIOPATIA CON CUERPOS DE POLIGLUCOSANO TIPO 1 CON O SIN INMUNODEFICIENCIA GEN(ES) ASOCIADOS: RBCK1
Z484000	MUERTE NEONATAL DEBIDO AL SÍNDROME DE LEIGH, RELACIONADO AL GEN MT-TV GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TV

Z488100	NARCOLEPSIA GEN(ES) ASOCIADOS: HCRT
Z492900	NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATOKINASA (PKAN) DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PANK2
Z493000	NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATOKINASA (PKAN) SECUENCIACIÓN GEN PANK2
Z493200	NEURODEGENERACIÓN CON ACUMULACIÓN CEREBRAL DE HIERRO (NBIA) TIPO 4 SECUENCIACIÓN GEN C19ORF12
Z493300	NEURODEGENERACIÓN CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR45
Z493400	NEURODEGENERACIÓN CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: COASY
Z505600	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z505800	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF2
Z505900	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG2
Z506000	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RRM2B
Z511500	OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA CON LEUCOENCEFALOPATÍA ESCLEROSANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TREM2
Z511500	OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA CON LEUCOENCEFALOPATÍA ESCLEROSANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TYROBP
Z545900	PARÁLISIS DE LA MIRADA HORIZONTAL, CON ESCOLIOSIS PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ROBO3
Z573300	PORENCEFALIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A2
Z607600	RETRASO MENTAL CON DETERIORO DEL LENGUAJE Y CARACTERÍSTICAS AUTISTAS GEN(ES) ASOCIADOS: FOXP1
Z632400	SIALURIA, TIPO FINLANDÉS GEN(ES) ASOCIADOS: SLC17A5
Z634200	SÍNDROME ACROCALLOSAL GEN(ES) ASOCIADOS: KIF7
Z635900	SÍNDROME COACH GEN(ES) ASOCIADOS: CC2D2A
Z635900	SÍNDROME COACH GEN(ES) ASOCIADOS: RPGRIP1L
Z635900	SÍNDROME COACH GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM67
Z636200	SÍNDROME DE ACALASIA ADDISONISMO ALACRIMIA GEN(ES) ASOCIADOS: AAAS
Z637000	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TREX1
Z637100	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RNASEH2B
Z637200	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RNASEH2C
Z637300	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RNASEH2A
Z637400	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SAMHD1
Z637500	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: ADAR
Z637600	SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: IFIH1
Z638200	SÍNDROME DE ALLAN-HERNDON-DUDLEY GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A2
Z646500	SÍNDROME DE BUDD-CHIARI GEN(ES) ASOCIADOS: F5

Z648600	SÍNDROME DE COHEN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: VPS13B
Z651000	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DE ADN MITOCONDRIAL 8B, TIPO MNGIE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RRM2B
Z651300	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO ENCEFALOMIOPÁTICO CON ACIDURIA METILMALÓNICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SUCLG1
Z651400	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO 11 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MGME1
Z651500	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: FBXL4
Z651600	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO 4A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z651700	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO 4B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z651800	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL, TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF2
Z652500	SÍNDROME DE DISFUNCIONES MITOCONDRIALES TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NFU1
Z652600	SÍNDROME DE DISFUNCIONES MITOCONDRIALES TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: BOLA3
Z652700	SÍNDROME DE DISFUNCIONES MITOCONDRIALES TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: IBA57
Z655800	SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL SIN LEUCOENCEFALOPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z658800	SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB27A
Z661300	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CON O SIN ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: PHOX2B
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ASCL1
Z665100	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: INPP5E
Z665200	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: OFD1
Z665300	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: TCTN1
Z665400	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM237
Z665500	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP41
Z665600	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM138
Z665700	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: C5ORF42
Z665800	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 18 GEN(ES) ASOCIADOS: TCTN3
Z665900	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM216
Z666000	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM231
Z666100	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: CSPP1
Z666200	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 22 GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6D
Z666300	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 23 GEN(ES) ASOCIADOS: KIAA0586
Z666400	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 24 GEN(ES) ASOCIADOS: TCTN2
Z666500	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: AH11

Z666600	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NPHP1
Z666700	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z666800	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM67
Z666900	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: RPGRIP1L
Z667000	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: ARL13B
Z667100	SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: CC2D2A
Z667200	SÍNDROME DE JOUBERT, RELACIONADO AL GEN EXOC8 GEN(ES) ASOCIADOS: EXOC8
Z667300	SÍNDROME DE JOUBERT, RELACIONADO CON EXOSC8 GEN(ES) ASOCIADOS: EXOSC8
Z668700	SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FAM111A
Z673000	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A DEFICIENCIA DE COX GEN(ES) ASOCIADOS: SURF1
Z673100	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A DEFICIENCIA DE PIRUVATO CARBOXILASA GEN(ES) ASOCIADOS: PC
Z673200	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A DEFICIENCIA DE PIRUVATO Y ALFA-CETOGLUTARATO DESHIDROGENASA, RELACIONADAS AL GEN LPTI GEN(ES) ASOCIADOS: LIPT1
Z673300	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I, RELACIONADO AL GEN NDUFA13 GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA13
Z673400	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN(ES) ASOCIADOS: TACO1
Z673500	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A LA DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND3
Z673500	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A LA DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND5
Z673500	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A LA DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND6
Z673500	SÍNDROME DE LEIGH DEBIDO A LA DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA12
Z673900	SÍNDROME DE LEIGH Y ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: ACAD9
Z674100	SÍNDROME DE LEIGH, TIPO CANADIENSE-FRANCÉS GEN(ES) ASOCIADOS: LRPPRC
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: BCS1L
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: COX15
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: FOXRED1
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA10
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA2
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA9
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFAF1
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFAF2
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFAF3
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFAF6

Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFS3
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFS4
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFS7
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFS8
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: NUBPL
Z671400	SÍNDROME DE LEIGH GEN(ES) ASOCIADOS: SDHA
Z681100	SÍNDROME DE MÚLTIPLES ANOMALÍAS CONGÉNITAS-HIPOTONÍA-CONVULSIONES TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGT
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
Z684700	SÍNDROME DE PERRAULT TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF2
Z693900	SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH3A2
Z696700	SÍNDROME DE TOURETTE GEN(ES) ASOCIADOS: SLITRK1
Z698800	SÍNDROME DE WAARDENBURG / ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EDNRB
Z699000	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2D (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SNAI2
Z787000	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4B GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3
Z787100	SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 4C GEN(ES) ASOCIADOS: SOX10
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX1
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX10
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX12
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX13
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX14
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX16
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX19
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX2
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX26
Z701800	SÍNDROME DE ZELLWEGER GEN(ES) ASOCIADOS: PEX6
Z787800	SÍNDROME DE WARBURG MICRO GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP1
Z714100	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SUCLA2

Z714100	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TK2
Z760100	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1C GEN(ES) ASOCIADOS: ALG6
Z760300	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1E GEN(ES) ASOCIADOS: DPM1
Z760800	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1J GEN(ES) ASOCIADOS: DPAGT1
Z761100	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 1M GEN(ES) ASOCIADOS: DOLK
Z761900	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2D GEN(ES) ASOCIADOS: B4GALT1
Z762000	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2E GEN(ES) ASOCIADOS: COG7
Z762100	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2F GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35A1
Z762200	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2G GEN(ES) ASOCIADOS: COG1
Z762300	TRASTORNO DE GLICOSILACIÓN TIPO 2H GEN(ES) ASOCIADOS: COG8
Z763500	TRASTORNO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO 2A GEN(ES) ASOCIADOS: MGAT2
Z763600	TRASTORNO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO 2C GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35C1
Z791000	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27A1

TRANSTORNOS MUSCULARES Y FORMAS HEREDITARIAS DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Z527300	PANEL DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ALS) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP
Z531000	PANEL DE MIOPATÍA DE BETHLEM GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1
Z534200	PANEL DE SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A
Z530900	PANEL DE MIOPATÍA CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, CNTN1, DNM2, FHL1, KBTBD13, MAMLD1, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH7, NEB, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3
Z530700	PANEL DE MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A2, CACNA1A, SCN1A
Z528400	PANEL DE HIPEREKPLEXIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5
Z528800	PANEL DE HIPERtermia MALIGNA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1S, RYR1
Z525300	PANEL DE Distrofia Muscular (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ANO5, CAPN3, CAV3, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP
Z525500	PANEL DE Distrofia Muscular-Distroglucanopatía, Tipo A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5
Z531200	PANEL DE MIOPATÍA MIOFIBRILAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT
Z533900	PANEL DE SÍNDROME DE MIOPATÍA Y RABDOMIOLISIS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, AMPD1, C10ORF2, CPT2, ETFA, ETFB, GAA, GYS1, HADHA, HADHB, LPIN1, OPA1, OPA3, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, POLG, POLG2, PYGM, RRM2B, SUCLA2, TK2, TYMP
Z531100	PANEL DE MIOPATÍA DE NEMALINE GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA1, CFL2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3

Z523600	PANEL DE CONGÉNITO DE MIOTONÍA NO DISTRÓFICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, HSPG2, KCNA1, KCNE3, SCN4A
Z521600	PANEL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SMN NEGATIVO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, TRPV4, UBA1, VAPB
Z525400	PANEL DE Distrofia muscular de Ullrich GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A1, COL6A2, COL6A3
Z073900	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (SMA), RELACIONADA AL GEN NAIP GEN(ES) ASOCIADOS: NAIP
Z074200	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ASAH1
Z074500	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DISTAL, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PLEKHG5
Z074300	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN IGHMBP2
Z074400	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA SECUENCIACIÓN GEN IGHMBP2
Z074000	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GENES SMN1 Y SMN2
Z074100	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL SECUENCIACIÓN GEN SMN1
Z479200	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 3, MODIFICADOR, DELECCIONES/DUPLICACIONES GEN(ES) ASOCIADOS: SMN2
Z074700	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJB2
Z074900	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL, DISTAL, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7A
Z075000	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL, EXTREMIDAD INFERIOR, AUTOSÓMICA DOMINANTE, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: BICD2
Z075100	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL, PREDOMINANTEMENTE DE EXTREMIDADES INFERIORES, AUTOSÓMICA DOMINANTE, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: DYNC1H1
Z164400	CREATINA FOSFOQUINASA ELEVADA EN SUERO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAV3
Z176100	DEFICIENCIA DE ACETILCOLINESTERASA EN PLACA TERMINAL GEN(ES) ASOCIADOS: COLQ
Z227300	DISPLASIA DISEGMENTAL, TIPO SILVERMAN-HANDMAKER GEN(ES) ASOCIADOS: HSPG2
Z242800	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (STEINERT) EXPANSIÓN TRIPLETE [CTG] GEN DMPK
Z242900	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2 EXPANSIÓN [CCTG] GEN ZNF9
Z243000	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE FUKUYAMA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKTN
Z243200	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH SECUENCIACIÓN GEN COL6A1
Z243300	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH SECUENCIACIÓN GEN COL6A2
Z243400	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH SECUENCIACIÓN GEN COL6A3
Z243700	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA E HIPOGLICOSILACIÓN DE -DYSTROGLYCAN GEN(ES) ASOCIADOS: B3GALNT2
Z244100	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA, RELACIONADA AL GEN LMNA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z244200	DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA, TIPO MEGACONIAL GEN(ES) ASOCIADOS: CHKB
Z244600	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 1A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYOT
Z244700	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 1B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA

Z244800	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 1C (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAV3
Z244900	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 1E GEN(ES) ASOCIADOS: DNAJB6
Z245000	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 12C GEN(ES) ASOCIADOS: POMK
Z245100	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 25 GEN(ES) ASOCIADOS: TRAPPC11
Z245200	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAPN3
Z245300	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DYSF
Z245400	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2C (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCG
Z245500	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2D (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCA
Z245600	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2E (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCB
Z245700	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2F (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SGCD
Z245800	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2G GEN(ES) ASOCIADOS: TCAP
Z245900	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2H GEN(ES) ASOCIADOS: TRIM32
Z246000	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2I (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKRP
Z246100	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2J GEN(ES) ASOCIADOS: TTN
Z246200	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2K (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT1
Z246300	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2L (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ANO5
Z246400	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2M (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKTN
Z246500	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, AUTOSÓMICO RECESIVO, TIPO 2N (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT1
Z246600	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, TIPO 2A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAPN3
Z246700	DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, TIPO 2Q GEN(ES) ASOCIADOS: PLEC
Z246800	DISTROFIA MUSCULAR DE LA COLUMNA VERTEBRAL RÍGIDA GEN(ES) ASOCIADOS: SEPN1
Z247200	DISTROFIA MUSCULAR MIYOSHI TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ANO5
Z247300	DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA EXPANSIÓN TRIPLETE (GCN) GEN PABPN1
Z247400	DISTROFIA MUSCULAR TIBIAL TARDÍA GEN(ES) ASOCIADOS: TTN
Z247500	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1 DE EMERY-DREIFUSS GEN(ES) ASOCIADOS: EMD
Z247600	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA2
Z247700	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1C (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKRP
Z247800	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1D (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LARGE
Z247900	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 2 DE EMERY-DREIFUSS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z248000	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 4 DE EMERY-DREIFUSS GEN(ES) ASOCIADOS: SYNE1

Z248100	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 5 DE EMERY-DREIFUSS GEN(ES) ASOCIADOS: SYNE2
Z248200	DISTROFIA MUSCULAR TIPO 6 DE EMERY-DREIFUSS GEN(ES) ASOCIADOS: FHL1
Z248300	DISTROFIA MUSCULAR, TIPO BECKER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DMD
Z248400	DISTROFIA MUSCULAR, TIPO DUCHENNE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DMD
Z248500	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CINTURAS), TIPO C2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT2
Z248600	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CINTURAS), TIPO C3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMGNT1
Z248700	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CINTURAS), TIPO C9 GEN(ES) ASOCIADOS: DAG1
Z248800	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CON RETRASO MENTAL CONGÉNITO), TIPO B1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT1
Z248900	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CON RETRASO MENTAL CONGÉNITO), TIPO B2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT2
Z249000	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLANOPATÍA (CON RETRASO MENTAL CONGÉNITO), TIPO B3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMGNT1
Z249100	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLICANOPATÍA (CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE CEREBRO Y OJO), TIPO A10 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM5
Z249200	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLICANOPATÍA (CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE CEREBRO Y OJO), TIPO A13 GEN(ES) ASOCIADOS: B4GAT1
Z249300	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLICANOPATÍA (CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE CEREBRO Y OJO), TIPO A2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMT2
Z249400	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLICANOPATÍA (CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE CEREBRO Y OJO), TIPO A3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POMGNT1
Z249500	DISTROFIA MUSCULAR-DISTROGLICANOPATÍA (CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE CEREBRO Y OJO), TIPO A8 GEN(ES) ASOCIADOS: POMGNT2
Z262500	ENCEFALOPATÍA FAMILIAR CON CUERPOS DE INCLUSIÓN NEUROSERPINA GEN(ES) ASOCIADOS: SERPIN1
Z262700	ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL CON TUBULOPATÍA RENAL PROXIMAL POR DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COX10
Z262600	ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: VDAC1
Z263600	ENCEFALOPATÍA LETAL POR UN DEFECTO EN LA FISIÓN MITOCONDRIAL Y PEROXISOMAL GEN(ES) ASOCIADOS: DNM1L
Z266600	ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE LÍPIDOS NEUTROS CON MIOPATÍA GEN(ES) ASOCIADOS: PNPLA2
Z274000	ENFERMEDAD DE POMPE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GAA
Z277800	ENFERMEDAD MUSCULAR DE RIPPLING (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAV3
Z277900	ENFERMEDAD MÚSCULO-OCULO-CEREBRAL, RELACIONADA AL GEN POMK GEN(ES) ASOCIADOS: POMK
Z283800	EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE CON DISTROFIA MUSCULAR SECUENCIACIÓN GEN PLEC1
Z283900	EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: DST
Z294100	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SOD1
Z294200	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: TARDBP
Z293900	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: FIG4
Z294700	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: OPTN
Z294800	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: VCP

Z294900	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: SIGMARI
Z295000	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: CHMP2B
Z295100	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 18 GEN(ES) ASOCIADOS: PFN1
Z294400	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 2, JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: ALS2
Z295200	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: MATR3
Z294500	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA JUVENIL TIPO 4 (ALS4) DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SETX
Z294600	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA JUVENIL TIPO 4 (ALS4) SECUENCIACIÓN GEN SETX
Z294000	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: FUS
Z295300	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: VAPB
Z295400	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: ANG
Z295500	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, LIGADA AL CROMOSOMA X DE INICIO JUVENIL Y ADULTO GEN(ES) ASOCIADOS: UBQLN2
Z295600	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, RELACIONADA CON CREST GEN(ES) ASOCIADOS: SS18L1
Z295700	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, RELACIONADA CON VPS54 GEN(ES) ASOCIADOS: VPS54
Z295800	ESCLEROSIS LATERAL PRIMARIA JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: ALS2
Z303800	FACTOR DE RIESGO DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA GEN(ES) ASOCIADOS: CHGB
Z309800	FENOTIPO Distrofia facioescapulohumeral-LIKD, RELACIONADO AL GEN FAT1 GEN(ES) ASOCIADOS: FAT1
Z315500	FILAMINOPATÍA GEN(ES) ASOCIADOS: FLNC
Z369300	HIPERTROFIA MUSCULAR GEN(ES) ASOCIADOS: MSTN
Z459400	MIASTENIA CONGÉNITA CON AGREGADOS TUBULARES 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GFPT1
Z466800	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CACNA1A
Z467000	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1A
Z467100	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP1A2
Z467200	MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1A2
Z469800	MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA TIPO 24 GEN(ES) ASOCIADOS: LDB3
Z470300	MIOGLOBINURIA AGUDA RECURRENTE GEN(ES) ASOCIADOS: LPIN1
Z470800	MIOPATÍA CENTRONUCLEAR TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MTMR14
Z470900	MIOPATÍA CENTRONUCLEAR TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MYF6
Z471000	MIOPATÍA CENTRONUCLEAR TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC78
Z470700	MIOPATÍA CENTRONUCLEAR RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: BIN1
Z470600	MIOPATÍA CENTRONUCLEAR DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: DNM2

Z471200	MIOPATÍA CON AGREGADOS TUBULARES, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: STIM1
Z471500	MIOPATÍA CONGÉNITA COMPTON-NORTE GEN(ES) ASOCIADOS: CNTN1
Z471600	MIOPATÍA DE ALMACENAMIENTO DE MIOSINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYH7
Z471900	MIOPATÍA DE BETHLEM TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A3
Z472000	MIOPATÍA DE BETHLEM TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: COL12A1
Z471700	MIOPATÍA DE BETHLEM GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A1
Z471700	MIOPATÍA DE BETHLEM GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A2
Z472100	MIOPATÍA DE BRODY GEN(ES) ASOCIADOS: ATP2A1
Z472200	MIOPATÍA DE CUERPOS ESFEROIDES (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYOT
Z472300	MIOPATÍA DE LAS CINTURAS CON FRAGILIDAD ÓSEA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MTAP
Z472400	MIOPATÍA DE MINICORE CON OFTALMOPLEJÍA EXTERNA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RYR1
Z472500	MIOPATÍA DE MIYOSHI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DYSF
Z472600	MIOPATÍA DE NONAKA GEN(ES) ASOCIADOS: GNE
Z472700	MIOPATÍA DE NÚCLEOS CENTRALES O DE EJE CENTRAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RYR1
Z472800	MIOPATÍA DISTAL CON INICIO TIBIAL ANTERIOR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DYSF
Z472900	MIOPATÍA DISTAL TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYH7
Z473000	MIOPATÍA DISTAL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: FLNC
Z473100	MIOPATÍA DISTAL, TIPO TATEYAMA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CAV3
Z473200	MIOPATÍA ESCAPULO UMEROPERONEAL GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA1
Z473300	MIOPATÍA ESCAPULOOPERONEAL, RELACIONADA AL GEN MYH7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYH7
Z473500	MIOPATÍA HEREDITARIA CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA TEMPRANA GEN(ES) ASOCIADOS: TTN
Z473600	MIOPATÍA MIOFIBRILAR TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BAG3
Z473400	MIOPATÍA MIOFIBRILAR, RELACIONADA A DESMINA GEN(ES) ASOCIADOS: DES
Z473700	MIOPATÍA MIOFIBRILAR, RELACIONADA A ZASP GEN(ES) ASOCIADOS: LDB3
Z473800	MIOPATÍA MIOFIBRILAR, CON HIPERTROFIA INFANTIL FATAL, RELACIÓN ALFA-B CRISTALINA GEN(ES) ASOCIADOS: CRYAB
Z473900	MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL X DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MTM1
Z474000	MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL X SECUENCIACIÓN GEN MTM1
Z474200	MIOPATÍA MITOCONDRIAL PROGRESIVA, CON CATARATA CONGÉNITA, PÉRDIDA AUDITIVA Y RETRASO DEL DESARROLLO GEN(ES) ASOCIADOS: GFER
Z474300	MIOPATÍA MITOCONDRIAL Y ANEMIA SIDEROBLÁSTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PUS1
Z475200	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TPM3

Z475300	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 2, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: NEB
Z475400	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA1
Z475500	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TPM2
Z475600	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: TNNT1
Z475700	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: KBTBD13
Z475800	MIOPATÍA NEMALÍNICA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: CFL2
Z475900	MIOPATÍA POR DEFICIENCIA DE INTEGRINA 7A GEN(ES) ASOCIADOS: ITGA7
Z476000	MIOPATÍA POR DEFICIENCIA DE MIOADENILATO DEAMINASA GEN(ES) ASOCIADOS: AMPD1
Z476200	MIOPATÍA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRA GEN(ES) ASOCIADOS: SEPN1
Z476300	MIOPATÍA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA1
Z476400	MIOPATÍA RELACIONADA AL GEN MT-TQ GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TQ
Z476600	MIOPATÍA RELACIONADA CON LA DESMINA, ASOCIADA A MUTACIÓN EN EL GEN CRYAB GEN(ES) ASOCIADOS: CRYAB
Z476700	MIOPATÍA RELACIONADA AL GEN COL6A6 GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A6
Z477200	MIOPATÍA, ACIDOSIS LÁCTICA Y ANEMIA SIDEROBLÁSTICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: YARS2
Z477400	MIOPATÍA, AREFLEXIA, DIFICULTAD RESPIRATORIA Y DISFAGIA, DE INICIO PRECOZ GEN(ES) ASOCIADOS: MEGF10
Z477500	MIOPATÍA, INICIO PRECOZ CON CARDIOMIOPATÍA FATAL GEN(ES) ASOCIADOS: TTN
Z477600	MIOPATÍAS POR CUERPOS DE INCLUSIÓN GEN(ES) ASOCIADOS: GNE
Z477600	MIOPATÍAS POR CUERPOS DE INCLUSIÓN GEN(ES) ASOCIADOS: MYH2
Z477800	MIOSCLEROSIS, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: COL6A2
Z478200	MIOTILINOPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYOT
Z478300	MIOTONÍA AGRAVADA POR POTASIO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN4A
Z478400	MIOTONÍA CONGENITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CLCN1
Z494700	NEUROMIOTONÍA Y NEUROPATÍA AXONAL, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: HINT1
Z506000	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECCIONES MITOCONDRIALES TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RRM2B
Z546100	PARÁLISIS ESPÁSTICA, INICIO INFANTIL EN ASCENSO GEN(ES) ASOCIADOS: ALS2
Z546300	PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALÉMICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN4A
Z546600	PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1S
Z546800	PARÁLISIS TIROTÓXICA PERIÓDICA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1S
Z546900	PARÁLISIS TIROTÓXICA PERIÓDICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ18
Z547000	PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SCN4A

Z547100	PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG SECUENCIACIÓN GEN SCN4A
Z586700	PTOSIS CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: ZFHX4
Z652200	SÍNDROME DE DISFUNCIÓN DEL MÚSCULO LISO MULTISISTÉMICO GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA2
Z669100	SÍNDROME DE KING-DENBOROUGH (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RYR1
Z676300	SÍNDROME DE MARDEN-WALKER GEN(ES) ASOCIADOS: PIEZO2
Z679600	SÍNDROME DE MELAS, RELACIONADO CON MT-TL1 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TL1
Z679800	SÍNDROME DE MERF, RELACIONADO AL GEN MT-TP GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TP
Z679900	SÍNDROME DE MERRF, RELACIONADO AL GEN MT-TK GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TK
Z691600	SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: HSPG2
Z699500	SÍNDROME DE WALKER-WARBURG (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKTN
Z699400	SÍNDROME DE WALKER-WARBURG GEN(ES) ASOCIADOS: ISPD
Z787600	SÍNDROME DE WALKER-WARBURG GEN(ES) ASOCIADOS: POMT2
Z699600	SÍNDROME DE WALKER-WARBURG O ENFERMEDAD MÚSCULO-OCULAR-CEREBRAL, RELACIONADA AL GEN FKRP (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FKRP
Z700500	SÍNDROME DE WIEACKER-WOLFF GEN(ES) ASOCIADOS: ZC4H2
Z706300	SÍNDROME ESCAPULOPERONEAL NEUROGÉNICO, TIPO KAESER GEN(ES) ASOCIADOS: DES
Z708400	SÍNDROME MIASTÉNICO ASOCIADO CON LA DEFICIENCIA DEL RECEPTOR DE ACETILCOLINA GEN(ES) ASOCIADOS: MUSK
Z709000	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CANAL LENTO, TIPO 3A GEN(ES) ASOCIADOS: CHRND
Z708900	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CANAL LENTO GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA1
Z709200	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CANAL RÁPIDO, TIPO 3B GEN(ES) ASOCIADOS: CHRND
Z709100	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CANAL RÁPIDO GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA1
Z709300	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO, TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: DOK7
Z709400	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO, TIPO 11, ASOCIADO CON LA DEFICIENCIA DEL RECEPTOR DE ACETILCOLINA GEN(ES) ASOCIADOS: RAPSN
Z709500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO, TIPO 3C, ASOCIADO CON DEFICIENCIA DEL RECEPTOR DE ACETILCOLINA GEN(ES) ASOCIADOS: CHRND
Z708500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: AGRN
Z708500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: CHAT
Z708500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNB1
Z708500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNE
Z709600	SÍNDROME MIASTÉNICO POR MUTACIÓN EN EL GEN SCN4A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN4A
Z714100	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DGUOK
Z714100	SÍNDROME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TK2

Z736600 SUSCEPTIBILIDAD A LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

GEN(ES) ASOCIADOS: NEFH

Z767200 TRASTORNO MÚSCULO-ESQUELÉTICO, RELACIONADO AL GEN CAPN1

GEN(ES) ASOCIADOS: CAPN1

EPILEPSIAS**Z527100 PANEL DE EPILEPSIA INTEGRAL**

GEN(ES) ASOCIADOS: ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CERS1, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CSTB, DEPDC5, DRD2, EFHC1, EPM2A, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, JRK, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MAPK10, MBD5, MECP2, MEF2C, MFSDB, MTHFR, MTOR, NEDD4L, NEU1, NHLRC1, NOL3, NRXN1, PCDH19, PIGA, PIGO, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, QARS, RBF1, RBF3, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SGCE, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STXB1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, WWOX, ZEB2

Z533100 PANEL DE SÍNDROME DE DRAVET (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1A, GABRG2, SCN2A, SCN9A

Z525700 PANEL DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: AARS, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CDKL5, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FRRS1, GABRA1, GABRB3, GNAO1, GRIN2B, GUF1, HCN1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, NECA1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, STXB1, SZT2, TBC1D24, WWOX

Z526800 PANEL DE EPILEPSIA (AUSENCIA) EN INFANCIA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1H, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, SLC2A1

Z526900 PANEL DE EPILEPSIA (GENERALIZADA) CON CONVULSIONES FEBRILES (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A

Z527000 PANEL DE EPILEPSIA (PARCIAL) HEREDITARIA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1H, CACNB4, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CPA6, DEPDC5, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, JRK, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MT-ATP6, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SRPX2

Z525600 PANEL DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF9, ARX, CDKL5, CNTNAP2, CPT2, FOLR1, FOXG1, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GRIN2A, GRIN2B, KCNJ10, KCNQ2, MAPK10, MECP2, MTHFR, NRXN1, PCDH19, PLCB1, PNKP, PNPO, PRRT2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC9A6, SPTAN1, STXB1, TBCE, TCF4, TREX1, UBE3A, ZEB2

Z527200 PANEL DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: ASAH1, CACNB4, CERS1, CSTB, DRD2, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GLDC, GOSR2, NEU1, NHLRC1, NOL3, POLG, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SGCE

Z157500 CONVULSIONES NEONATALES-INFANTILES BENIGNAS FAMILIARES

SECUENCIACIÓN GEN SCN2A

Z157000 CONVULSIONES FAMILIARES BENIGNAS DE LA INFANCIA, TIPO 2

GEN(ES) ASOCIADOS: PRRT2

Z157100 CONVULSIONES FEBRILES FAMILIARES, TIPO 4

GEN(ES) ASOCIADOS: ADGRV1

Z157300 CONVULSIONES NEONATALES BENIGNAS, TIPO 1 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ2

Z157400 CONVULSIONES NEONATALES BENIGNAS, TIPO 2 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ3

Z235300 DISQUINESIA PAROXÍSTICA INDUCIDA POR EL EJERCICIO CON EPILEPSIA Y/O ANEMIA HEMOLÍTICA (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A1

Z258900 ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 1 (CON MLPA)

GEN(ES) ASOCIADOS: ARX

Z259000 ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 10

GEN(ES) ASOCIADOS: PNKP

Z259100 ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 11

GEN(ES) ASOCIADOS: SCN2A

Z259200 ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 12

GEN(ES) ASOCIADOS: PLCB1

Z259300 ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 13

GEN(ES) ASOCIADOS: SCN8A

Z259400	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNT1
Z259500	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: ST3GAL3
Z259600	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: TBC1D24
Z259700	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: GNAO1
Z259800	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 19 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRA1
Z259900	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CDKL5
Z260000	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGA
Z260100	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: NECA1
Z260200	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 23 GEN(ES) ASOCIADOS: DOCK7
Z260300	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 24 GEN(ES) ASOCIADOS: HCN1
Z260400	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 25 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC13A5
Z260500	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 26 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNB1
Z260600	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 27 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GRIN2B
Z260700	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 28 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WWOX
Z260800	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 29 GEN(ES) ASOCIADOS: AARS
Z260900	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A22
Z261000	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 30 GEN(ES) ASOCIADOS: SIK1
Z261100	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 31 GEN(ES) ASOCIADOS: DNM1
Z261200	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 32 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNA2
Z261300	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 33 GEN(ES) ASOCIADOS: EEF1A2
Z261400	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 4 SECUENCIACIÓN GEN STXBP1
Z261500	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 40 GEN(ES) ASOCIADOS: GUF1
Z261600	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 45 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRB1
Z261700	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 5 SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) GEN SPTAN1
Z261800	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1A
Z261900	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ2
Z262000	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF9
Z262100	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA TIPO 9 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PCDH19
Z262200	ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA, DE INICIO INFANTIL GEN(ES) ASOCIADOS: CHD2
Z275300	ENFERMEDAD DE UNVERRICHT-LUNDBORG GEN(ES) ASOCIADOS: CSTB

Z285900	EPILEPSIA AUSENCIA INFANTIL, TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GABRB3
Z286000	EPILEPSIA CON DEFECTOS DEL NEURODESARROLLO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GRIN2A
Z286200	EPILEPSIA DE LÓBULO FRONTAL NOCTURNA, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA4
Z286300	EPILEPSIA DE LÓBULO FRONTAL NOCTURNA, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHRN2
Z286400	EPILEPSIA DE LÓBULO FRONTAL NOCTURNA, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA2
Z286100	EPILEPSIA DE LÓBULO FRONTAL NOCTURNA GEN(ES) ASOCIADOS: KCNT1
Z286500	EPILEPSIA DEPENDIENTE DE PIRIDOXINA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH7A1
Z286600	EPILEPSIA FAMILIAR FOCAL, CON FOCOS VARIABLES GEN(ES) ASOCIADOS: DEPDC5
Z286700	EPILEPSIA FAMILIAR LÓBULO TEMPORAL, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LGI1
Z286800	EPILEPSIA FAMILIAR LÓBULO TEMPORAL, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: CPA6
Z286900	EPILEPSIA FAMILIAR LÓBULO TEMPORAL, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: RELN
Z287000	EPILEPSIA FOCAL, RELACIONADA AL GEN SCN3A GEN(ES) ASOCIADOS: SCN3A
Z287200	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1B
Z287300	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1A
Z287100	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRG2
Z287400	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: SCN9A
Z287500	EPILEPSIA GENERALIZADA Y DISCINESIA PAROXÍSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: KCNMA1
Z287600	EPILEPSIA IDIOPÁTICA GENERALIZADA, TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRD
Z287700	EPILEPSIA IDIOPÁTICA GENERALIZADA, TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: CLCN2
Z287800	EPILEPSIA IDIOPÁTICA GENERALIZADA, TIPO 12 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A1
Z288000	EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: PRICKLE2
Z288100	EPILEPSIA MIOCLONIANA PROGRESIVA TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: PRICKLE1
Z288200	EPILEPSIA MIOCLONIANA PROGRESIVA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: KCTD7
Z288300	EPILEPSIA MIOCLONIANA PROGRESIVA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: GOSR2
Z288400	EPILEPSIA MIOCLONIANA PROGRESIVA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: CERS1
Z288500	EPILEPSIA MIOCLÓNICA DE LAFORA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EPM2A
Z288500	EPILEPSIA MIOCLÓNICA DE LAFORA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NHLRC1
Z288700	EPILEPSIA MIOCLÓNICA FAMILIAR INFANTIL GEN(ES) ASOCIADOS: TBC1D24
Z289000	EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA 4, CON O SIN INSUFICIENCIA RENAL GEN(ES) ASOCIADOS: SCARB2
Z290000	EPILEPSIA RELACIONADA AL GEN HCN2 GEN(ES) ASOCIADOS: HCN2

Z290200	EPILEPSIA, AUSENCIA INFANTIL, REACIONADO AL GEN JRK GEN(ES) ASOCIADOS: JRK
Z290300	EPILEPSIA, AUSENCIA INFANTIL, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRG2
Z290400	EPILEPSIA, AUSENCIA JUVENIL, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: EFHC1
Z290500	EPILEPSIA, LIGADA AL CROMOSOMA X, CON PROBLEMAS DE APRENDIZAJE Y TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO GEN(ES) ASOCIADOS: SYN1
Z363200	HIPERECPLEXIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLRA1
Z363200	HIPERECPLEXIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLRB
Z363200	HIPERECPLEXIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A5
Z363500	HIPERECPLEXIA, RELACIONADO A EIEE8 GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF9
Z470000	MIOCLONÍA FAMILIAR CORTICAL GEN(ES) ASOCIADOS: NOL3
Z479700	MODIFICADOR DEL SÍNDROME DE DRAVET GEN(ES) ASOCIADOS: SCN9A
Z570900	POLIMICROGIRIA OCCIPITAL BILATERAL GEN(ES) ASOCIADOS: NR2E1
Z758600	TRANSPORTADOR DE GLUCOSA (GLUT1) SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GEN SLC2A1
Z758800	TRANSPORTADOR DE GLUCOSA (GLUT1) SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL SECUENCIACIÓN GEN SLC2A1
Z652900	SÍNDROME DE DISPLASIA CORTICAL-EPILEPSIA FOCAL GEN(ES) ASOCIADOS: CNTNAP2
Z653500	SÍNDROME DE DRAVET GEN(ES) ASOCIADOS: GABRG2
Z653500	SÍNDROME DE DRAVET GEN(ES) ASOCIADOS: SCN2A
Z655900	SÍNDROME DE EPILEPSIA INFANTIL AMISH GEN(ES) ASOCIADOS: ST3GAL5
Z656000	SÍNDROME DE EPILEPSIA, PÉRDIDA DE LA AUDICIÓN Y RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: SPATA5
Z669800	SÍNDROME DE KOHLSCHUTTER TONZ GEN(ES) ASOCIADOS: ROGDI
Z679800	SÍNDROME DE MERF, RELACIONADO AL GEN MT-TP GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TP
Z679900	SÍNDROME DE MERRF, RELACIONADO AL GEN MT-TK GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TK
Z712200	SÍNDROME SESAME GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ10
Z734700	SUSCEPTIBILIDAD A EPILEPSIA, AUSENCIA INFANTIL, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: GABRA1
Z734800	SUSCEPTIBILIDAD A EPILEPSIA, AUSENCIA INFANTIL, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1H

DEMENCIAS

Z524300	PANEL DE DEMENCIA Y DEMENCIA DE ALZHEIMER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: APOE, APP, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1, TREM2
Z524100	PANEL DE DEMENCIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: APOE, APP, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1, TARDBP, TREM2, UBE3A, VCP
Z050300	ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL, RELACIONADA AL GEN APP (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: APP
Z050200	ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL GEN(ES) ASOCIADOS: CST3

Z203500	DEMENCIA CUERPO DE LEWY (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SNCA
Z203600	DEMENCIA FAMILIAR, TIPO BRITÁNICO GEN(ES) ASOCIADOS: ITM2B
Z203700	DEMENCIA FAMILIAR, TIPO DANÉS GEN(ES) ASOCIADOS: ITM2B
Z203900	DEMENCIA FRONTOTEMPORAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GRN
Z203900	DEMENCIA FRONTOTEMPORAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MAPT
Z203900	DEMENCIA FRONTOTEMPORAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PSEN1
Z203900	DEMENCIA FRONTOTEMPORAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TARDBP
Z266900	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: APP
Z267000	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: APOE
Z267100	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PSEN1
Z267200	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PSEN2
Z267300	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER, INICIO PRECOZ, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: SORL1
Z267400	ENFERMEDAD DE ALZHEIMER, RELACIONADA AL GEN RTN3 GEN(ES) ASOCIADOS: RTN3
Z268000	ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB GEN(ES) ASOCIADOS: PRNP
Z270000	ENFERMEDAD DE GERSTMANN-STRAUSSLER GEN(ES) ASOCIADOS: PRNP
Z273900	ENFERMEDAD DE PICK (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PSEN1
Z391900	IMSOMNIO FAMILIAR FATAL GEN(ES) ASOCIADOS: PRNP
Z496700	NEUROPATÍA DESMIELINIZANTE PERIFÉRICA, SÍNDROME DE WAARDENBURG Y ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: SOX10
Z575400	POTENCIACIÓN A LARGO PLAZO DE LA SINAPSI DEL HIPOCAMPO, RELACIONADA AL GEN RFN39 GEN(ES) ASOCIADOS: RNF39
Z639000	SÍNDROME DE ANGELMAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHR. 15Q11
Z639000	SÍNDROME DE ANGELMAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: UBE3A
Z687100	SÍNDROME DE PRADER-WILLI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHR. 15Q11
Z687100	SÍNDROME DE PRADER-WILLI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NDN
Z687100	SÍNDROME DE PRADER-WILLI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SNRPN
Z575800	SÍNDROME DE PRADER-WILLI ANÁLISIS DE METILACIÓN
Z575900	SÍNDROME DE PRADER-WILLI FISH SANGRE TOTAL
Z735900	SUSCEPTIBILIDAD A LA DEMENCIA DE CUERPOS DE LEWY GEN(ES) ASOCIADOS: GBA

TRANSTORNOS MITOCONDRIALES

Z797700 PANEL ZUMAMITO™ COMPLETO

GEN[ES] ASOCIADOS: AARS2, AASS, ABAT, ABCB6, ABCB7, ABCD1, ABCD3, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ADCK4, AFG3L2, AGK, AGXT, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH18A1, ALDH2, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, AMACR, AMT, APOPT1, ATIC, ATP5A1, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, ATXN2, AUH, BAX, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL2, BCS1L, BOLA3, BRIP1, BTD, C10ORF2, C12ORF65, CA5A, CASP8, CAT, CHCHD10, CISD2, CLPB, CLPP, COA5, COA6, COASY, COMT, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I2, COX6A1, COX6B1, COX7B, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRBN, CYB5A, CYB5R3, CYC1, CYCS, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DECR1, DGUOK, DHCR24, DHODH, DHTKD1, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DMPK, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNMI1L, EARS2, ECHS1, EHHADH, ELAC2, EPHX2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FECH, FH, FKBP10, FOXRED1, FTH1, FXN, GARS, GATM, GCDH, GCSH, GDAPI, GFER, GFM1, GFM2, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GLYCK, GPI, GPT2, GPX1, GRHR, GSR, GTPBP3, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HAX1, HCCS, HIBCH, HINT1, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, IDH2, IDH3B, ISCA2, ISCU, IVD, KARS, KIF1B, KRT5, L2HGDH, LARS2, LIAS, LIPT1, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MAOB, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFN2, MGME1, MICU1, MIP, MLH1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MSRB3, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTRR, MUT, MUTYH, NADK2, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NNT, NTHL1, NUBPL, OAT, OGDH, OGG1, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, P4HB, PAM16, PANK2, PARK7, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PET100, PEX11B, PHYH, PINK1, PKLR, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, PPM1K, PPOX, PRODH, PTGS1, PTRF, PTRH2, PTS, PUS1, PYCR1, PYCR2, QDPR, RARS, RARS2, RDH11, RECQL4, RMND1, RNASEH1, RNASEL, RPIA, RPL35A, RPS14, RRM2B, SARDH, SARS2, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SERAC1, SFXN4, SLC16A1, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A46, SLC37A4, SLC9A6, SNAP29, SOD1, SOD2, SPG7, SPR, SPTLC2, STAR, STOM, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SUOX, SURF1, TACO1, TARS2, TCIRG1, TIMM44, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TMLHE, TPI1, TPK1, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TXNRD2, TYMP, UNG, UQCC2, UQCRB, UQCR2, UQCRQ, VARS2, WDR81, WFS1, XPNPEP3, YARS2 + COMPLETE COVERAGE OF MITOCHONDRIAL GENOME

Z797800 PANEL ZUMAMITO™ GENOMA

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND1, MT-ND2, MT-CO1, MT-CO2, MT-ATP8, MT-ATP6, MT-CO3, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-CYB, MT-TF, MT-RNR1, MT-TV, MT-RNR2, MT-TL1, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-TS1, MT-TD, MT-TK, MT-TG, MT-TR, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-TE, MT-TT, MT-TP

Z535200 PANEL DE TRASTORNOS DE BIOGÉNESIS DE LEUCODISTROFIA Y PEROXISOMA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCD1, AIMPI, ARSA, ASPA, BEST1, CSF1R, CYP27A1, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FA2H, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, MLC1, NDUFV1, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SDHA, SLC16A2, SOX10, SUMF1, TREM2, TREX1, HSD17B4, LMNB1, PEX11B, PHYH, SCP2, SDHAF1, TYROBP

Z180200 DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA 1

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-CO1

Z180300 DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA 2

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-CO2

Z180400 DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA 3

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-CO3

Z193300 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO II DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: SDHA

Z193400 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO III MITOCONDRIAL, TIPO NUCLEAR 7

GEN[ES] ASOCIADOS: UQCC2

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND1

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND2

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND3

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND4

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND4L

Z193600 DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ND5

Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND6
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFB3
Z195900	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL II (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SDHD
Z196800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN(ES) ASOCIADOS: APOPT1
Z196800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN(ES) ASOCIADOS: MT-CO3
Z196800	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL IV GEN(ES) ASOCIADOS: PET100
Z197700	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL V, TIPO NUCLEAR 4 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP5A1
Z199200	DEFICIENCIA MITOCONDRIAL DE ENOIL-COA HIDRATASA 1 DE CADENA CORTA GEN(ES) ASOCIADOS: ECHS1
Z258500	ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL, RELACIONADO AL GEN MT-TR GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TR
Z262800	ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL, RELACIONADO AL GEN MT-TW GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TW
Z271700	ENFERMEDAD DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL, RELACIONADA CON TIMM21 GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM21
Z474300	MIOPATÍA MITOCONDRIAL Y ANEMIA SIDEROBLÁSTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PUS1
Z505700	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECCIONES MITOCONDRIALES TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A4
Z505800	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECCIONES MITOCONDRIALES TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF2
Z506000	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECCIONES MITOCONDRIALES TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RRM2B
Z652100	SÍNDROME DE DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO DE LA TIAMINA 4, TIPO POLINEUROPATÍA PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A19
Z652400	SÍNDROME DE DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL MÚLTIPLE TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: ISCA2
Z655800	SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL SIN LEUCOENCEFALOPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TYMP
Z679800	SÍNDROME DE MERF, RELACIONADO AL GEN MT-TP GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TP
Z679900	SÍNDROME DE MERRF, RELACIONADO AL GEN MT-TK GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TK
Z695700	SÍNDROME DE SUPERPOSICIÓN DE MERRF / MELAS, RELACIONADO AL GEN MT-TS1 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TS1
Z695900	SÍNDROME DE SUPERPOSICIÓN DE MERRF / MELAS, RELACIONADO AL GEN MT-TS2 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TS2
Z703100	SÍNDROME DEL AGOTAMIENTO DEL ADN MITOCONDRIAL TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MPV17
Z767900	TRASTORNOS MITOCONDRIALES, RELACIONADOS AL GEN AKAP1 GEN(ES) ASOCIADOS: AKAP1

RETRASO MENTAL Y TRASTORNOS DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO

Z532700	PANEL DE RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCD1, ACSL4, AFF2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KIAA2022, KLF8, LICAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF711, ZNF81
---------	--

Z521900	PANEL DE AUTISMO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: ADNP, ADSL, ALDH5A1, AMT, ANKRD11, ARID1B, BRAF, CACNA1C, CDKL5, CHD2, CHD7, CNTNAP2, CREBBP, DHCR7, EHMT1, FOXG1, FOXP1, GRIPI, HDAC8, HOXA1, HPRT1, MAGEL2, MECP2, MED12, MID1, NHS, NIPBL, NRXN1, NSD1, PCDH19, POGZ, PQBP1, PTEN, PTPN11, RAD21, RAI1, SCNIA, SCN2A, SETD2, SLC6A1, SLC6A8, SMC1A, SMC3, TBL1XR1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2
Z022200	ADRENOLEUCODISTROFIA / ADRENOMIELOEUROPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCD1
Z077000	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN ATP1B4 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP1B4
Z077100	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN AVPR1A GEN(ES) ASOCIADOS: AVPR1A
Z077200	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN C7ORF43 GEN(ES) ASOCIADOS: C7ORF43
Z077300	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN CELF6 GEN(ES) ASOCIADOS: CELF6
Z077400	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN EFCAB13 GEN(ES) ASOCIADOS: EFCAB13
Z077500	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN FAAH2 GEN(ES) ASOCIADOS: FAAH2
Z077600	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN FCRL6 GEN(ES) ASOCIADOS: FCRL6
Z077700	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN GYG2 GEN(ES) ASOCIADOS: GYG2
Z077800	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN IQCE GEN(ES) ASOCIADOS: IQCE
Z077900	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN MBD1 GEN(ES) ASOCIADOS: MBD1
Z078000	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN NTNG1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NTNG1
Z078100	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN OR13H1 GEN(ES) ASOCIADOS: OR13H1
Z078200	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN OXTR GEN(ES) ASOCIADOS: OXTR
Z078300	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN PKHD1L1 GEN(ES) ASOCIADOS: PKHD1L1
Z078400	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN RNF128 GEN(ES) ASOCIADOS: RNF128
Z078500	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN RRM1 GEN(ES) ASOCIADOS: RRM1
Z078600	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN SETD2 GEN(ES) ASOCIADOS: SETD2
Z078700	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN SLC22A9 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC22A9
Z078800	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN UNC13B GEN(ES) ASOCIADOS: UNC13B
Z078900	AUTISMO, RELACIONADO AL GEN ZNF778 GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF778
Z182600	DEFICIENCIA DE FOSFOGLICERATO QUINASA 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PGK1
Z189100	DEFICIENCIA DE METIONINA ADENOSILTRANSFERASA, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: MAT1A
Z193200	DEFICIENCIA DE UROQUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: UROC1
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFA1
Z193600	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL I GEN(ES) ASOCIADOS: NDUFB3
Z206400	DESORDEN HIPERACTIVO Y DEFICIENCIA DE ATENCION GEN(ES) ASOCIADOS: DRD4

Z206500	DESORDEN HIPERACTIVO Y DEFICIENCIA DE ATENCION GEN(ES) ASOCIADOS: DRD5
Z216200	DISCAPACIDAD INTELECTUAL NO SINDRÓMICA, RELACIONADA AL GEN CIC GEN(ES) ASOCIADOS: CIC
Z216300	DISCAPACIDAD INTELECTUAL NO SINDRÓMICA, RELACIONADA AL GEN CNKSR2 GEN(ES) ASOCIADOS: CNKSR2
Z216400	DISCAPACIDAD INTELECTUAL, RELACIONADA AL GEN TBR1 GEN(ES) ASOCIADOS: TBR1
Z222200	DISLEXIA GEN(ES) ASOCIADOS: PCDH11X
Z225200	DISPLASIA CORTICAL COMPLEJA, CON OTRAS MALFORMACIONES CEREBRALES, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB3
Z225300	DISPLASIA CORTICAL COMPLEJA, CON OTRAS MALFORMACIONES CEREBRALES, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB2A
Z230400	DISPLASIA FRONTOMATEFISARIA GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA
Z268100	ENFERMEDAD DE DANON GEN(ES) ASOCIADOS: LAMP2
Z272800	ENFERMEDAD DE NORRIE GEN(ES) ASOCIADOS: NDP
Z278800	ENFERMEDAD TIPO DENT 2 GEN(ES) ASOCIADOS: OCRL
Z290100	EPILEPSIA ROLANDICA, RETRASO MENTAL Y DISPRAXIA DEL HABLA GEN(ES) ASOCIADOS: SRPX2
Z297500	ESPECTRO AUTISTA / HIPERACTIVIDAD / TRASTORNO BIPOLAR, RELACIONADO AL GEN GRM7 GEN(ES) ASOCIADOS: GRM7
Z297600	ESPECTRO AUTISTA, RELACIONADO AL GEN MXRA5 GEN(ES) ASOCIADOS: MXRA5
Z357500	HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR SECUENCIACIÓN GEN FLNA
Z440300	LISSENCEFALIA / SUBCORTICAL LAMINAL HETEROPIA, LIGADA A X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DCX
Z446900	MALFORMACIÓN DEL NEURODESARROLLO Y MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: KIF2A
Z446900	MALFORMACIÓN DEL NEURODESARROLLO Y MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: KIF5C
Z446900	MALFORMACIÓN DEL NEURODESARROLLO Y MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: TUBG1
Z493500	NEURODEGENERACIÓN CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL, RELACIONADA AL GEN GTPBP2 GEN(ES) ASOCIADOS: GTPBP2
Z585500	PSEUDOOBSTRUCCIÓN INTESTINAL NEURONAL GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA
Z607300	RETRASO DEL DESARROLLO Y MICROCEFALIA, RELACIONADO AL GEN SLC1A4 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC1A4
Z607400	RETRASO DEL DESARROLLO, RELACIONADO AL GEN GNAQ GEN(ES) ASOCIADOS: GNAQ
Z607500	RETRASO DEL DESARROLLO, RELACIONADO AL GEN KMT2C GEN(ES) ASOCIADOS: KMT2C
Z607700	RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X, RELACIONADO AL GEN SMARCA1 GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCA1
Z607800	RETRASO MENTAL NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: ELK1
Z607800	RETRASO MENTAL NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: KLF8
Z607800	RETRASO MENTAL NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: NXF5
Z607800	RETRASO MENTAL NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: ZCCHC12
Z608200	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO ,LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO CHRISTIANSON GEN(ES) ASOCIADOS: SLC9A6

Z608300	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO NASCIMENTO GEN(ES) ASOCIADOS: UBE2A
Z608400	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO RAYMOND GEN(ES) ASOCIADOS: ZDHH9
Z608500	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO TURNER GEN(ES) ASOCIADOS: HUWE1
Z608600	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO LUBS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z608700	RETRASO MENTAL Y MICROCEFALIA CON HIPOPLASIA PONTINA Y CEREBELOSA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CASK
Z608900	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO CLAES-JENSEN GEN(ES) ASOCIADOS: KDM5C
Z609000	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MBD5
Z609100	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 12 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARID1B
Z609200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: DYNCH1
Z609200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: TRAPPC9
Z609400	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 14 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARID1A
Z609500	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 15 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCB1
Z609600	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCA4
Z609700	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: PACS1
Z609800	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 18 GEN(ES) ASOCIADOS: GATAD2B
Z609900	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 19 GEN(ES) ASOCIADOS: CTNNB1
Z610000	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DOCK8
Z610100	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 20 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MEF2C
Z610200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 23 GEN(ES) ASOCIADOS: SETD5
Z610300	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 24 GEN(ES) ASOCIADOS: DEAF1
Z610400	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 25 GEN(ES) ASOCIADOS: AHDC1
Z610500	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 27 GEN(ES) ASOCIADOS: SOX11
Z610600	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 28 GEN(ES) ASOCIADOS: ADNP
Z610700	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 31 GEN(ES) ASOCIADOS: PURA
Z610800	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 32 GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6A
Z610900	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 37 GEN(ES) ASOCIADOS: POGZ
Z611000	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 38 GEN(ES) ASOCIADOS: EEF1A2
Z611100	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: SYNGAP1
Z611200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GRIN2B
Z611300	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: DYRK1A

Z611400	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: GRIN1
Z611500	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1A
Z611600	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: ST3GAL3
Z611700	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: TECR
Z611800	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: MAN1B1
Z611900	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 18 GEN(ES) ASOCIADOS: MED23
Z612000	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CRBN
Z612100	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 27 GEN(ES) ASOCIADOS: LINS1
Z612200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CC2D1A
Z612300	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 36 GEN(ES) ASOCIADOS: ADAT3
Z612400	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 37 GEN(ES) ASOCIADOS: ANK3
Z612500	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 38 GEN(ES) ASOCIADOS: HERC2
Z612600	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 39 GEN(ES) ASOCIADOS: TTI2
Z612700	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 41 GEN(ES) ASOCIADOS: KPTN
Z612800	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 42 GEN(ES) ASOCIADOS: PGAP1
Z612900	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 46 GEN(ES) ASOCIADOS: NDST1
Z613000	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 49 GEN(ES) ASOCIADOS: GPT2
Z613100	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: NSUN2
Z613200	RETRASO MENTAL, AUTOSÓMICO RECESIVO TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: TUSC3
Z613400	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X CON EPILEPSIA GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6AP2
Z613500	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, ASOCIADO AL SITIO FRÁGIL FRAXE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AFF2
Z613600	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, CON DEFICIENCIA AISLADA DE HORMONA DE CRECIMIENTO GEN(ES) ASOCIADOS: SOX3
Z613700	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, CON HIPOPLASIA CEREBELAR Y FASCIES CARACTERÍSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: OPHN1
Z613800	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: KIAA2022
Z613900	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 13 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z614000	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 88, RELACIONADO AL GEN AGTR2 GEN(ES) ASOCIADOS: AGTR2
Z614100	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SIDERIUS GEN(ES) ASOCIADOS: PHF8
Z614200	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SIDERIUS-ROBINSON GEN(ES) ASOCIADOS: SMS
Z614300	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: IQSEC2
Z614400	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 101 GEN(ES) ASOCIADOS: MID2

Z614500	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 102 GEN(ES) ASOCIADOS: DDX3X
Z614600	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: UPF3B
Z614700	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: CUL4B
Z614800	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 16 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGD1
Z614900	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B10
Z615000	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 19 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPS6KA3
Z615100	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 21 GEN(ES) ASOCIADOS: ILIRAPL1
Z615200	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 29 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARX
Z615300	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: HCFC1
Z615400	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 30 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAK3
Z615500	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 32 GEN(ES) ASOCIADOS: CLIC2
Z615600	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 41 GEN(ES) ASOCIADOS: GDI1
Z615700	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 44 GEN(ES) ASOCIADOS: FTSJ1
Z615800	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 45 GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF81
Z615900	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 46 GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF6
Z616000	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 58 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TSPAN7
Z616100	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 59 GEN(ES) ASOCIADOS: APIS2
Z616200	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 63 GEN(ES) ASOCIADOS: ACSL4
Z616300	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 72 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB39B
Z616400	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 89 GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF41
Z616500	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 90 GEN(ES) ASOCIADOS: DLG3
Z616600	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 91 GEN(ES) ASOCIADOS: ZDHH15
Z616700	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 92 GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF674
Z616800	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 93 GEN(ES) ASOCIADOS: BRWD3
Z616900	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 94 GEN(ES) ASOCIADOS: GRIA3
Z617000	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 95 GEN(ES) ASOCIADOS: MAGT1
Z617100	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 96 GEN(ES) ASOCIADOS: SYP
Z617200	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 97 GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF711
Z617300	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 99 GEN(ES) ASOCIADOS: USP9X
Z613300	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: RAB40AL

Z617400	RETRASO MENTAL, LIGADO AL CROMOSOMA X, RELACIONADO AL GEN EFHC2 GEN(ES) ASOCIADOS: EFHC2
Z617600	RETRASO PSICOMOTOR GEN(ES) ASOCIADOS: TANC1
Z634300	SÍNDROME ALFA-TALASEMIA / RETRASO MENTAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATRX
Z638200	SÍNDROME DE ALLAN-HERNDON-DUDLEY GEN(ES) ASOCIADOS: SLC16A2
Z638800	SÍNDROME DE AL-RAQAD GEN(ES) ASOCIADOS: DCPS
Z639000	SÍNDROME DE ANGELMAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CDKL5
Z639000	SÍNDROME DE ANGELMAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z639600	SÍNDROME DE ARTS GEN(ES) ASOCIADOS: PRPS1
Z639800	SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA, RETRASO MENTAL Y DESEQUILIBRIO, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: ATP8A2
Z090500	SÍNDROME DE BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN GEN(ES) ASOCIADOS: PHF6
Z646400	SÍNDROME DE BRUNNER GEN(ES) ASOCIADOS: MAOA
Z647700	SÍNDROME DE CHILD GEN(ES) ASOCIADOS: NSDHL
Z647900	SÍNDROME DE CK GEN(ES) ASOCIADOS: NSDHL
Z648400	SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPS6KA3
Z758500	TRANSPORTADOR DE CREATINA LIGADO AL X DÉFICIT DE DELECCIONES-DUPLICACIONES (MLPA) GEN SLC6A8
Z657000	SÍNDROME DE FG TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MED12
Z657100	SÍNDROME DE FG TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA
Z657200	SÍNDROME DE FG TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CASK
Z658300	SÍNDROME DE GILLESPIE GEN(ES) ASOCIADOS: ITPR1
Z663000	SÍNDROME DE HOYERAAL-HREIDARSSON (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DKC1
Z664700	SÍNDROME DE JENSEN GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A
Z667400	SÍNDROME DE KABUKI TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KMT2D (MLL2)
Z667500	SÍNDROME DE KABUKI TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KDM6A
Z674000	SÍNDROME DE LEIGH, LIGADO AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PDHA1
Z674200	SÍNDROME DE LESCH-NYHAM (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: HPRT1
Z675800	SÍNDROME DE LOWE OCULOCEREBRORENAL GEN(ES) ASOCIADOS: OCRL
Z677200	SÍNDROME DE MASA GEN(ES) ASOCIADOS: LICAM
Z679700	SÍNDROME DE MELNICK-AGUJAS GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA
Z680600	SÍNDROME DE MICROCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR GEN(ES) ASOCIADOS: STAMBP
Z683100	SÍNDROME DE OPITZ G (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MID1

Z684200	SÍNDROME DE PARTINGTON (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARX
Z689400	SÍNDROME DE RETRASO MENTAL CON FACIES HIPOTÓNICAS, LIGADO AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATRX
Z689500	SÍNDROME DE RETRASO MENTAL CON ATAXIA CEREBELOSA Y DESEQUILIBRIO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR81
Z689800	SÍNDROME DE RETT, VARIANTE PRESERVACIÓN DEL LENGUAJE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z693700	SÍNDROME DE SIMPSON-GOLABI-BEHMEL TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GPC3
Z694100	SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RAI1
Z694200	SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS, RELACIONADO AL GEN ULK2 GEN(ES) ASOCIADOS: ULK2
Z695100	SÍNDROME DE STOCCO DOS SANTOS RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: SHROOM4
Z703900	SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7A
Z711100	SÍNDROME ORAL-FACIAL-DIGITAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: OFD1
Z712000	SÍNDROME RENPENNING (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PQBP1
Z713900	SÍNDROME X FRÁGIL TEMBLOR / ATAXIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FMR1
Z737800	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO / RETRASO MENTAL / SÍNDROME DE ANGELMAN, RELACIONADO AL GEN ATP10A GEN(ES) ASOCIADOS: ATP10A
Z737900	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NLGN3
Z738000	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 17 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SHANK2
Z738100	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NLGN4X
Z738200	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z738300	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PTCHD1
Z738400	SUSCEPTIBILIDAD AL AUTISMO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RPL10
Z759400	TRASTORNO AFECTIVO MAYOR GEN(ES) ASOCIADOS: CUX2
Z764500	TRASTORNO DE MIGRACIÓN NEURONAL GEN(ES) ASOCIADOS: EOMES
Z764500	TRASTORNO DE MIGRACIÓN NEURONAL GEN(ES) ASOCIADOS: SPTBN5
Z764500	TRASTORNO DE MIGRACIÓN NEURONAL GEN(ES) ASOCIADOS: SRGAP2
Z764800	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ADAM22
Z764900	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: APC2
Z765000	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: CNTNAP4
Z765100	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: CROCC
Z765200	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: FRMPD4
Z765300	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: KCTD3
Z765400	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: NGEF

Z765500	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: PIGQ
Z765600	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: MTOR
Z765700	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: NCAM1
Z765800	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB
Z765900	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: MACF1
Z766000	TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF311
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: MYO16
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: AHNAK2
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: ANKS3
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: BPIFA3
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: EN2
Z766100	TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA GEN(ES) ASOCIADOS: RABGGTA
Z767500	TRASTORNOS CEREBRALES RELACIONADOS AL GEN WDR27 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR27
Z782300	VENTRICULOMEGALIA CON ENFERMEDAD RENAL QUÍSTICA GEN(ES) ASOCIADOS: CRB2

OTRAS

Z130300	PANEL DE CAVERNOMATOSIS HEREDITARIA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES [KRIT1, MGC, PDCD10] [CCM1, CCM2 Y CCM3]
Z333000	PANEL DE DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 31 GENES
Z250600	PANEL DE DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 12 GENES
Z307000	PANEL DE ENFERMEDAD DE FAHR SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES [SLC20A2, PDGFRB, PDGFB]
Z509400	PANEL DE ENFERMEDAD DE LA ORINA DE JARABE DE ARCE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES [BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD]
Z310100	PANEL DE FEOCROMOCITOMA PARAGANGLIOMA HEREDITARIO SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 11 GENES
Z384400	PANEL DE HOLOPROSENFALIA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 12 GENES
Z439300	PANEL DE LISENCEFALIA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 7 GENES
Z460700	PANEL DE MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 8 GENES
Z514500	PANEL DE OSTEOPETROSIS SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 8 GENES
Z151000	PANEL DE SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 5 GENES
Z158900	PANEL DE SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 5 GENES
Z003500	3-METILCROTONIL-COA CARBOXILASA DEFICIENCIA DE GEN(ES) ASOCIADOS: MCCC1
Z005600	ABETALIPOPROTEINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: MTP

Z006100	ACERULOPLASMINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: CP
Z012400	ACIDOSIS TUBULAR RENAL CON SORDERA NERVIOSA PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ATP6V1B1
Z013000	ACIDURIA 2-HIDROXIGLUTÁRICA GEN(ES) ASOCIADOS: D2HGDH
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
Z050500	ANGIOPATÍA AMILOIDE HEREDITARIA CEREBRAL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ITM2B
Z050600	ANGIOPATÍA HEREDITARIA CON NEFROPATÍA-ANEURISMAS Y CALAMBRES MUSCULARES (HANAC) SECUENCIACIÓN EXONES [24 Y 25] GEN COL4A1
Z059200	APOLIPOPROTEÍNA E GENOTIPO (PCR)
Z059300	APOLIPOPROTEÍNA E SUERO
Z060000	ARILSULFATASA A FIBROBLASTOS
Z060100	ARILSULFATASA A LEUCOCITOS
Z073700	ATROFIA DENTATORUBRAL PALIDOLUYSIANA EXPANSIÓN TRIPLETE [CAG] GEN ATN1
Z074300	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN IGHMBP2
Z074400	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON INSUFICIENCIA RESPIRATORIA GEN(ES) ASOCIADOS: IGHMBP2
Z074600	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: UBA1
Z076300	ATROFIA ÓPTICA DOMINANTE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: OPA3
Z076400	ATROFIA ÓPTICA TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN OPA1
Z076500	ATROFIA ÓPTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: OPA1
Z086000	BETA HEXOSAMINIDASA TOTAL [ENFERMEDAD DE SANDHOFF] SANGRE SECA
Z127500	CATARATA CONGÉNITA LIGADA AL X SECUENCIACIÓN GEN NHS
Z127600	CATARATA CONGÉNITA POR HIPOMIELINIZACIÓN SECUENCIACIÓN GEN FAM126A
Z129700	CAVERNOMATOSIS HEREDITARIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN KRIT1 [CCM1]
Z130000	CAVERNOMATOSIS HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: KRIT1 [CCM1]
Z130100	CAVERNOMATOSIS HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: MGC [CCM2]
Z130200	CAVERNOMATOSIS HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: PDCD10 [CCM3]
Z145400	CITRULINEMIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A13
Z157500	CONVULSIONES NEONATALES-INFANTILES BENIGNAS FAMILIARES GEN(ES) ASOCIADOS: SCN2A
Z158200	COREA BENIGNA HEREDITARIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TITF1
Z158300	COREA BENIGNA HEREDITARIA SECUENCIACIÓN GEN TITF1

Z158500	COREOACANTOCITOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: VPS13A
Z170200	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IA SECUENCIACIÓN GEN FBLN5
Z170300	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IC SECUENCIACIÓN GEN LTBP4
Z170400	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IIA SECUENCIACIÓN GEN ATP6V0A2
Z170500	CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO IIB SECUENCIACIÓN GEN PYCR1
Z333100	GLICOSILACIÓN DEFECTO CONGÉNITO DE LA TIPO IA SECUENCIACIÓN GEN PMM2
Z333200	GLICOSILACIÓN DEFECTO CONGÉNITO DE LA TIPO IB SECUENCIACIÓN GEN MPI
Z177700	DEFICIENCIA DE AMINOACILASA GEN(ES) ASOCIADOS: ACY1
Z087900	DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA SCREENING MUTACIONES GEN BTD
Z088000	BIOTINIDASA PLASMA
Z141500	DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA SINTASA GEN(ES) ASOCIADOS: CBS
Z281400	DEFICIENCIA DE ENZIMA BIFUNCIONAL GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B4
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
Z321500	DEFICIENCIA DE FOSFOENOLPIRUVATO CARBOXIQUINASA GEN(ES) ASOCIADOS: PCK1
Z186900	DEFICIENCIA DE GUANIDINOACETATO METILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: GAMT
Z482200	DEFICIENCIA DE MTHFR MUTACIÓN [A1298C]
Z482300	DEFICIENCIA DE MTHFR MUTACIÓN [C677T]
Z580700	DEFICIENCIA DE PROTEINA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL GEN(ES) ASOCIADOS: HADHB
Z586900	DEFICIENCIA DE PURIN NUCLEÓSIDO FOSFORILASA GEN(ES) ASOCIADOS: PNP
Z630200	DEFICIENCIA DE SEMIALDEHIDO SUCCÍNICO DESHIDROGENASA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH5A1
Z733400	DEFICIENCIA DE SULFITO OXIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: SUOX
Z150500	DEFICIENCIA DEL COFACTOR DEL MOLIBDENO GRUPO B GEN(ES) ASOCIADOS: MOCS2
Z199600	DEFICIENCIA INTELECTUAL AUTOSÓMICO DOMINANTE NO SINDRÓMICO TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: SYNGAP1
Z199700	DEFICIENCIA INTELECTUAL GRAVE Y PARAPLEJIA ESPÁSTICA PROGRESIVA TIPO 51 GEN(ES) ASOCIADOS: AP4E1
Z199800	DEFICIENCIA INTELECTUAL LIGADO AL X-HIPOPLASIA CEREBELAR GEN(ES) ASOCIADOS: OPHN1
Z202100	DELECCIÓN 1P36 FISH SANGRE TOTAL
Z202900	DELECCIONES SUBTELOMÉRICAS FISH SANGRE TOTAL [1 SONDA]
Z203000	DELECCIONES SUBTELOMÉRICAS FISH SANGRE TOTAL [2 SONDAS]
Z203100	DELECCIONES SUBTELOMÉRICAS MLPA SANGRE TOTAL

Z203200	DELECCIONES SUBTELOMÉRICAS TOTALES FISH SANGRE TOTAL
Z210000	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN INS
Z210100	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN KCNJ11
Z210200	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE GEN(ES) ASOCIADOS: INS
Z210300	DIABETES MELLITUS NEONATAL PERMANENTE GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ11
Z211500	DIAMINOOXIDASA [DAO] ACTIVIDAD SUERO
Z211600	DIAMINOOXIDASA [DAO] CONCENTRACIÓN SUERO CONCENTRACIÓN SUERO
Z211700	DIAMINOOXIDASA [DAO] DÉFICIT DE SECUENCIACIÓN GEN AOC1 [ABP1]
Z222600	DISOMÍA UNIPARENTAL PRADER-WILLI/ANGELMAN ESTUDIO COMPLETO PADRE, MADRE, HIJO
Z232400	DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA SECUENCIACIÓN GEN HESX1
Z232500	DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA SECUENCIACIÓN GEN OTX2
Z232600	DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA SECUENCIACIÓN GEN SOX2
Z232700	DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA SECUENCIACIÓN GEN SOX3
Z235200	DISQUINESIA PAROXÍSTICA CINESIGÉNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PRRT2
Z235500	DISQUINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA GEN(ES) ASOCIADOS: PNKD [MR1]
Z237800	DISTONÍA DOPA SENSIBLE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GENES GCH1 Y TH
Z237900	DISTONÍA DOPA SENSIBLE AUTOSÓMICA RECESIVA SECUENCIACIÓN GEN TH
Z238000	DISTONÍA DOPA-SENSIBLE AUTOSÓMICA DOMINANTE SECUENCIACIÓN GEN GCH1
Z241700	DISTROFIA FACIO ESCÁPULO HUMERAL DELECCIÓN REGIÓN D4Z4 GEN DUX4
Z247300	DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA EXPANSIÓN TRIPLETE [GCN] GEN PABPN1
Z258000	ENANISMO MICROCEFÁLICO OSTEODISPLÁSICO PRIMORDIAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RNU4ATAC
Z258100	ENANISMO MICROCEFÁLICO OSTEODISPLÁSICO PRIMORDIAL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PCNT
Z258600	ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROSANTE FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: RANBP2
Z258700	ENCEFALOPATÍA DEBIDA A DEFICIENCIA DE PROSAPOSINA GEN(ES) ASOCIADOS: PSAP
Z268000	ENFERMEDAD DE CREUTZFELDT-JAKOB GEN(ES) ASOCIADOS: PRNP
Z171400	ENFERMEDAD DE DANON GEN(ES) ASOCIADOS: LAMP2
Z303200	ENFERMEDAD DE FABRY DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GLA
Z303300	ENFERMEDAD DE FABRY GEN(ES) ASOCIADOS: GLA
Z308200	ENFERMEDAD DE FARBER GEN(ES) ASOCIADOS: ASAH1
Z328400	ENFERMEDAD DE GAUCHER [GLUCOCEREBROSIDASA] FIBROBLASTOS

Z328600	ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPOS 1, 2 Y 3 GEN(ES) ASOCIADOS: GBA
Z344600	ENFERMEDAD DE HARTNUP GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A19
Z344600	ENFERMEDAD DE LOS GANGLIOS BASALES CON RESPUESTA A LA BIOTINA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC19A3
Z445600	ENFERMEDAD DE MADELUNG MUTACIÓN [A8344G] GEN TRNA-LYS
Z454200	ENFERMEDAD DE MENKES DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP7A
Z454300	ENFERMEDAD DE MENKES GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7A
Z481800	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RNF213
Z481900	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA2
Z502700	ENFERMEDAD DE NORRIE DELECIONES [MLPA] GEN NDP
Z502800	ENFERMEDAD DE NORRIE GEN(ES) ASOCIADOS: NDP
Z274200	ENFERMEDAD DE REFSUM GEN(ES) ASOCIADOS: PHYH
Z626200	ENFERMEDAD DE SANDHOFF GEN(ES) ASOCIADOS: HEXB
Z744300	ENFERMEDAD DE TANGIER GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA1
Z745200	ENFERMEDAD DE TAY-SACHS GEN(ES) ASOCIADOS: HEXA
Z789200	ENFERMEDAD DE WILSON DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP7B
Z789400	ENFERMEDAD DE WILSON GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7B
Z283800	EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLE CON DISTROFIA MUSCULAR GEN(ES) ASOCIADOS: PLEC1
Z286500	EPILEPSIA DEPENDIENTE DE PIRIDOXINA GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH7A1
Z287100	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS GEN(ES) ASOCIADOS: GABRG2
Z287200	EPILEPSIA GENERALIZADA CON CONVULSIONES FEBRILES PLUS GEN(ES) ASOCIADOS: SCN1B
Z287900	EPILEPSIA LATERAL DEL LÓBULO TEMPORAL AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: LGI1
Z289500	EPILEPSIA NEONATAL BENIGNA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ2
Z289600	EPILEPSIA NEONATAL BENIGNA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: KCNQ3
Z289700	EPILEPSIA NOCTURNA DEL LÓBULO FRONTAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA4
Z289800	EPILEPSIA NOCTURNA DEL LÓBULO FRONTAL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNB2
Z289900	EPILEPSIA NOCTURNA DEL LÓBULO FRONTAL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CHRNA2
Z325300	GALACTOCEREBROSIDASA FIBROBLASTOS
Z325400	GALACTOCEREBROSIDASA LEUCOCITOS
Z325600	GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA ERITROCITOS
Z326000	GALACTOSEMIA TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GALT

Z326100	GALACTOSEMIA TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN GALT
Z326200	GALACTOSEMIA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN GALK1
Z326300	GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE EPIMERASA) SECUENCIACIÓN GEN GALE
Z326400	GALACTOSIALIDOSIS SECUENCIACIÓN GEN CTSA
Z333300	GLIOBLASTOMA DE CÉLULAS GIGANTES GEN(ES) ASOCIADOS: MGMT
Z333500	GLIOMA GEN(ES) ASOCIADOS: IDH1
Z335600	GLUCOCEREBROSIDASA SANGRE SECA
Z335700	GLUCOCEREBROSIDASA SANGRE TOTAL
Z336300	GLUCOGENOSIS POR DÉFICIT DE FOSFORILASA KINASA HEPÁTICA Y MUSCULAR SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN PHKB
Z336500	GLUCOGENOSIS TIPO 0 SECUENCIACIÓN GEN GYS2
Z336600	GLUCOGENOSIS TIPO 10 SECUENCIACIÓN GEN PGAM2
Z336900	GLUCOGENOSIS TIPO 1A SECUENCIACIÓN GEN G6PC
Z337100	GLUCOGENOSIS TIPO 1B SECUENCIACIÓN GEN SLC37A4
Z337200	GLUCOGENOSIS TIPO 3 SECUENCIACIÓN GEN AGL
Z337500	GLUCOGENOSIS TIPO 5 (ENFERMEDAD DE MCARDLE) SECUENCIACIÓN GEN PYGM
Z337700	GLUCOGENOSIS TIPO 6 (ENFERMEDAD DE HERS) SECUENCIACIÓN GEN PYGL
Z337800	GLUCOGENOSIS TIPO 7 SECUENCIACIÓN GEN PFKM
Z337900	GLUCOGENOSIS TIPO 9 SECUENCIACIÓN GEN PHKA1
Z338000	GLUCOGENOSIS TIPO 9 SECUENCIACIÓN GEN PHKA2
Z339500	GLUTATION PEROXIDASA SANGRE TOTAL
Z339600	GLUTATION REDUCTASA SANGRE TOTAL
Z339700	GLUTATION SINTETASA DÉFICIT DE SECUENCIACIÓN GEN GSS
Z357500	HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR GEN(ES) ASOCIADOS: FLNA
Z357800	HEXOSAMINIDASA BETA TOTAL Y DISTRIBUCIÓN ISOENZIMÁTICA (ENFERMEDAD DE TAY-SACH Y SANDHOF) SANGRE SECA
Z357900	HEXOSAMINIDASA BETA TOTAL Y DISTRIBUCIÓN ISOENZIMÁTICA (ENFERMEDAD DE TAY-SACH Y SANDHOF) SUERO
Z358500	HIDROCEFALIA LIGADA AL X DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN LICAM
Z358600	HIDROCEFALIA LIGADA AL X SECUENCIACIÓN GEN LICAM
Z364700	HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GLDC
Z364800	HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA GEN(ES) ASOCIADOS: GLDC
Z370200	HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GNA11

Z373400	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO-HIPOMIELINIZACIÓN-HIPODONTIA GEN(ES) ASOCIADOS: POLR3B
Z382300	HLA B5 [B51/B52] PCR SANGRE TOTAL
Z383400	HLA DQA1/DQB1 ASOCIADO A NARCOLEPSIA HLA DQA1/DQB1
Z384500	HOLOPROSENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: CDON
Z384600	HOLOPROSENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: DLL1
Z384700	HOLOPROSENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: GAS1
Z384800	HOLOPROSENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: NODAL
Z384900	HOLOPROSENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: TDGF1
Z385000	HOLOPROSENCEFALIA SECUENCIACIÓN PANEL GENES [SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1]
Z385300	HOLOPROSENCEFALIA TIPO 3 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SHH
Z385400	HOLOPROSENCEFALIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: SHH
Z389400	ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA (SÍNDROME BRESEK) GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2
Z429300	LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: ARSA
Z429700	LEUCOENCEFALOPATÍA ASOCIADA AL TRONCO ENCEFÁLICO Y LA MÉDULA ESPINAL CON ELEVACIÓN DE LACTATO GEN(ES) ASOCIADOS: DARS2
Z431000	LEUCOENCEFALOPATÍA VASCULAR FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A1
Z435000	LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: STX11
Z435100	LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: STXBP2
Z437600	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PPT1
Z437700	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: CTSD
Z437800	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CLN6
Z437900	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: MFSD8
Z438000	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: CLN8
Z439200	LISENCEFALIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GENES FAFAH1B1, DCX, POMT1, POMGNT1 Y FLNA
Z439400	LISENCEFALIA AISLADA GEN(ES) ASOCIADOS: PFAH1B1 [LIS1]
Z439500	LISENCEFALIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBA1A
Z451400	MEGALENCEFALIA-POLIMICROGIRIA-POLIDACTILIA POSTAXIAL-HIDROCEFALIA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3R2
Z451500	MEGALENCEFALIA-POLIMICROGIRIA-POLIDACTILIA POSTAXIAL-HIDROCEFALIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: AKT3
Z453800	MENINGIOMA MÚLTIPLE FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: MN1
Z460400	MICROCEFALIA CON HIPOPLASIA PONTOCEREBELOS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TSEN54
Z460800	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR62

Z460900	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ASPM
Z461000	MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: ASPM
Z465800	MICROLISENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: NDE1
Z749800	MIOTONÍA DE THOMSEN GEN(ES) ASOCIADOS: CLCN1
Z482800	MUCOPOLISACÁRIDOS ORINA
Z483300	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I SECUENCIACIÓN GEN IDUA
Z483400	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IIIA SECUENCIACIÓN GEN SGSH
Z483500	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IIIC SECUENCIACIÓN GEN HGSNAT
Z483600	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IIID SECUENCIACIÓN GEN GNS
Z483700	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IVA SECUENCIACIÓN GEN GALNS
Z483800	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IVB SECUENCIACIÓN GEN GLB1
Z483900	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI SECUENCIACIÓN GEN ARSB
Z493800	NEUROFERRITINOPATÍA GEN(ES) ASOCIADOS: FTL
Z493900	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF1
Z494000	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NF1
Z494200	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF2
Z494300	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: NF2
Z496600	NEUROPATÍA CON DISCAPACIDAD AUDITIVA GEN(ES) ASOCIADOS: GJB3
Z423800	NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON) MUTACIONES [G3460A, G11778A, T14484C] ADN MITOCONDRIAL
Z498700	NEUTROPENIA CONGÉNITA SEVERA TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN ELANE [ELA2]
Z498800	NEUTROPENIA CONGÉNITA SEVERA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN GF11
Z498900	NEUTROPENIA CONGÉNITA SEVERA TIPO 3 SECUENCIACIÓN GEN HAX1
Z499000	NEUTROPENIA CONGÉNITA SEVERA TIPO 4 SECUENCIACIÓN GEN G6PC3
Z514800	OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TNFSF11
Z514900	OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 CON ACIDOSIS RENAL TUBULAR GEN(ES) ASOCIADOS: CA2
Z515000	OSTEOPETROSIS MALIGNA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: OSTM1
Z515100	OSTEOPETROSIS MALIGNA INFANTIL AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TCIRG1
Z515200	OSTEOPETROSIS MALIGNA INFANTIL AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CLCN7
Z517900	PALMITOIL PROTEÍNA TIOESTERASA LEUCOCITOS
Z570700	POLIMICROGIRIA BILATERAL FRONTOPARIETAL GEN(ES) ASOCIADOS: GPR56

Z573500	PORFIRIA AGUDA HEPÁTICA SECUENCIACIÓN GEN ALAD
Z573600	PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN HMBS
Z573700	PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE SECUENCIACIÓN GEN HMBS
Z574100	PORFIRINAS FRACCIONADAS HECES
Z625300	SAETHRE-CHOTZEN DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TWIST1
Z625400	SAETHRE-CHOTZEN GEN(ES) ASOCIADOS: TWIST1
Z632200	SIALIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: NEU1
Z099200	SÍNDROME CADASIL DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NOTCH3
Z099300	SÍNDROME CADASIL SECUENCIACIÓN GEN NOTCH3
Z113200	SÍNDROME CARASIL SECUENCIACIÓN GEN HTRA1
Z635100	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z635200	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z635300	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K1
Z635400	SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: MAP2K2
Z140800	SÍNDROME CINCA SECUENCIACIÓN EXONES [3
Z140900	SÍNDROME CINCA SECUENCIACIÓN RESTO EXONES GEN NLRP3 [CIAS1]
Z165800	CRI DU CHAT SÍNDROME DE [DEL 5P15.2] FISH DIAGNÓSTICO PRENATAL
Z165900	CRI DU CHAT SÍNDROME DE [DEL 5P15.2] FISH SANGRE TOTAL
Z030200	SÍNDROME DE ALLGROVE GEN(ES) ASOCIADOS: AAAS
Z030400	SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN POLG
Z030500	SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER SECUENCIACIÓN GEN POLG
Z041700	SÍNDROME DE ANE GEN(ES) ASOCIADOS: RBM28
Z049400	SÍNDROME DE ANGELMAN [DEL 15Q11-Q13] FISH DIAGNÓSTICO PRENATAL
Z049500	SÍNDROME DE ANGELMAN [DEL 15Q11-Q13] FISH SANGRE TOTAL
Z049600	SÍNDROME DE ANGELMAN ANÁLISIS DE METILACIÓN
Z049700	SÍNDROME DE ANGELMAN DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN UBE3A
Z049800	SÍNDROME DE ANGELMAN SECUENCIACIÓN GEN UBE3A
Z063300	SÍNDROME DE ASPERGER LIGADO AL X GEN(ES) ASOCIADOS: NLGN3
Z063400	SÍNDROME DE ASPERGER LIGADO AL X GEN(ES) ASOCIADOS: NLGN4X
Z080700	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL 1 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS1

Z080800	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL 2 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS2
Z090500	SÍNDROME DE BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN GEN(ES) ASOCIADOS: PHF6
Z647000	SÍNDROME DE CARPENTER GEN(ES) ASOCIADOS: RAB23
Z130900	SÍNDROME DE CEDNIK GEN(ES) ASOCIADOS: SNAP29
Z647400	SÍNDROME DE CHARGE DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHD7
Z647500	SÍNDROME DE CHARGE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN CHD7
Z647600	SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI GEN(ES) ASOCIADOS: LYST
Z647800	SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH GEN(ES) ASOCIADOS: GPM2
Z648100	SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO A GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC8
Z648200	SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO B GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z150700	SÍNDROME DE COFFIN LOWRY DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN RPS6KA3/RSK2
Z150800	SÍNDROME DE COFFIN LOWRY GEN(ES) ASOCIADOS: RPS6KA3/RSK2
Z150900	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SMARCB1
Z151100	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS GEN(ES) ASOCIADOS: ARID1A
Z151200	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS GEN(ES) ASOCIADOS: ARID1B
Z151300	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCA4
Z151400	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCB1
Z151500	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCE1
Z159000	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NIPBL
Z159100	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NIPBL
Z159200	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SMC1A
Z159300	SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: SMC3
Z160800	SÍNDROME DE COSTELLO GEN(ES) ASOCIADOS: HRAS
Z166000	SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR TIPOS 1 Y 2 GEN(ES) ASOCIADOS: UGT1A1
Z167700	SÍNDROME CROMOSOMA X-FRÁGIL SOUTHERN BLOT DIAGNÓSTICO PRENATAL
Z167800	SÍNDROME CROMOSOMA X-FRÁGIL SOUTHERN BLOT SANGRE TOTAL
Z167900	SÍNDROME CROMOSOMA X-FRÁGIL ESTUDIO MOLECULAR [SCREENING+EXPANSIONES RANGO MEDIO] GEN FMR1
Z168000	SÍNDROME CROMOSOMA X-FRÁGIL ESTUDIO MOLECULAR [SCREENING+EXPANSIONES RANGO MEDIO] GEN FMR1 PCR DIAGNÓSTICO PRENATAL
Z168100	SÍNDROME CROMOSOMA X-FRÁGIL SÍNDROME ESTUDIO MOLECULAR [TP-PCR] GEN FMR1
Z199500	SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTE DE DOPAMINA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A3

Z251300	SÍNDROME DE DONNAI-BARROW SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN LRP2
Z252800	SÍNDROME DE DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN GEN(ES) ASOCIADOS: DYM
Z255600	SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIÓTICO Y SORDERA GEN(ES) ASOCIADOS: FKBP14
Z656800	SÍNDROME DE FEINGOLD GEN(ES) ASOCIADOS: MYCN
Z656900	SÍNDROME DE FEINGOLD TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MIR17HG
Z704100	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) GEN(ES) ASOCIADOS: SUFU
Z704200	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PTCH1
Z343000	SÍNDROME DE GREIG CEFALOPOLISINDACTILIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLI3
Z658700	SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MYO5A
Z658900	SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: MLPH
Z418300	SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE DELECIÓN [4977 PB] GEN MTDNA
Z418400	SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: TBCE
Z669300	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 1, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GDF6
Z669400	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 2, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: MEOX1
Z669500	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 3, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GDF3
Z669600	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 4, AUTOSÓMICO DOMINANTE, CON MIOPATÍA Y DISMORFISMO FACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: MYO18B
Z424700	SÍNDROME DE LEGIUS (NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1-LIKE) DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SPRED1
Z424800	SÍNDROME DE LEGIUS (NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1-LIKE) GEN(ES) ASOCIADOS: SPRED1
Z425600	SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT GEN(ES) ASOCIADOS: MAPK10
Z425900	SÍNDROME DE LEOPARD GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
Z426800	SÍNDROME DE LESCH-NYHAN GEN(ES) ASOCIADOS: HPRT1
Z442800	SÍNDROME DE LOWE GEN(ES) ASOCIADOS: OCRL
Z676000	SÍNDROME DE LUJAN-FRYNS SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN MED12
Z449600	SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN GEN(ES) ASOCIADOS: SIL1
Z450500	SÍNDROME DE MCLEOD GEN(ES) ASOCIADOS: XK
Z450700	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MKS1
Z450800	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM216
Z450900	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM67
Z451000	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RPGRIP1L
Z451100	SÍNDROME DE MECKEL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CC2D2A

Z467400	SÍNDROME DE MILLER-DIEKER (DEL 17P13.3) [LIS1] LIENCEFALIA FISH SANGRE TOTAL
Z480100	SÍNDROME DE MOHR-TRANEBJAERG GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A
Z481600	SÍNDROME DE MOWAT-WILSON DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ZEB2
Z481700	SÍNDROME DE MOWAT-WILSON GEN(ES) ASOCIADOS: ZEB2
Z681600	SÍNDROME DE NICOLAIDES-BARAITSER GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCA2
Z506500	SÍNDROME DE OHDO GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z507800	SÍNDROME DE ONDINE GEN(ES) ASOCIADOS: ASCL1
Z507900	SÍNDROME DE ONDINE GEN(ES) ASOCIADOS: BDNF
Z508000	SÍNDROME DE ONDINE GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3
Z508100	SÍNDROME DE ONDINE GEN(ES) ASOCIADOS: GDNF
Z508200	SÍNDROME DE ONDINE GEN(ES) ASOCIADOS: PHOX2B
Z507600	SÍNDROME DE ONDINE EXPANSIÓN POLI-ALA GEN PHOX2B
Z508800	SÍNDROME DE OPITZ C MUTACIÓN [T280M] GEN CD96
Z508900	SÍNDROME DE OPITZ C GEN(ES) ASOCIADOS: CD96
Z517400	SÍNDROME DE PALLISTER-HALL DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GLI3
Z517600	SÍNDROME DE PALLISTER-HALL GEN(ES) ASOCIADOS: GLI3
Z517200	PALLISTER KILLIAN SÍNDROME DE TRISOMÍA CROMOSOMA 12 FISH SANGRE TOTAL
Z517300	PALLISTER KILLIAN SÍNDROME DE TRISOMÍA CROMOSOMA 12 FISH MÉDULA ÓSEA
Z562400	SÍNDROME DE PETERS-PLUS MUTACIÓN [C.660+1 G>A] GEN B3GALTL
Z562500	SÍNDROME DE PETERS-PLUS SCREENING GEN B3GALTL
Z563100	SÍNDROME DE PFEIFFER SECUENCIACIÓN EXÓN [7] GEN FGFR1 Y EXONES [7-8,13-15] GEN FGFR2
Z563900	SÍNDROME DE PHELAN MCDERMID (DEL 22Q13.3) [ARSA/TUPLE1] FISH SANGRE TOTAL
Z685900	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NRXN1
Z686000	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TCF4
Z582800	SÍNDROME DE PROTEUS GEN(ES) ASOCIADOS: AKT1
Z596000	SÍNDROME DE RENPENNING GEN(ES) ASOCIADOS: PQBP1
Z617700	SÍNDROME DE RETT ATÍPICO DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CDKL5
Z617800	SÍNDROME DE RETT ATÍPICO DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN FOXG1
Z617900	SÍNDROME DE RETT ATÍPICO GEN(ES) ASOCIADOS: CDKL5
Z618000	SÍNDROME DE RETT ATÍPICO GEN(ES) ASOCIADOS: FOXG1

Z618100	SÍNDROME DE RETT CLÁSICO DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN MECP2
Z618300	SÍNDROME DE RETT CLÁSICO GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z621100	SÍNDROME DE RILEY-DAY [DISAUTONOMÍA FAMILIAR] SECUENCIACIÓN IKBKAP
Z690100	SÍNDROME DE ROBERTS GEN(ES) ASOCIADOS: ESCO2
Z624500	SÍNDROME DE RUBINSTEIN TAYBI [DEL 16P13.3] (CREBBP) FISH SANGRE TOTAL
Z624600	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CREBBP
Z624700	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN EP300
Z624800	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI SECUENCIACIÓN GEN CREBBP
Z624900	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI SECUENCIACIÓN GEN EP300
Z626300	SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO B GEN(ES) ASOCIADOS: NAGLU
Z626500	SÍNDROME DE SANJAD-SAKATI GEN(ES) ASOCIADOS: TBCE
Z628000	SÍNDROME DE SCHINZEL-GIEDION GEN(ES) ASOCIADOS: SETBP1
Z628500	SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: HSPG2
Z691800	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ATR
Z630900	SÍNDROME DE SESAME GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ10
Z693300	SÍNDROME DE SHPRINTZEN-GOLDBERG GEN(ES) ASOCIADOS: SKI
Z632000	SÍNDROME DE SHY DRAGER GEN(ES) ASOCIADOS: COQ2
Z715000	SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ GEN(ES) ASOCIADOS: DHCR7
Z715700	SÍNDROME DE SOBRESALTO DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GENES GLRA1, GLRB Y SLC6A5
Z715800	SÍNDROME DE SOBRESALTO GEN(ES) ASOCIADOS: ARHGEF9
Z715900	SÍNDROME DE SOBRESALTO GEN(ES) ASOCIADOS: GLRA1
Z716000	SÍNDROME DE SOBRESALTO GEN(ES) ASOCIADOS: GLRB
Z716100	SÍNDROME DE SOBRESALTO GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A5
Z716200	SÍNDROME DE SOBRESALTO GEN(ES) ASOCIADOS: GPHN
Z727300	SÍNDROME DE SOTOS TIPO 1 DELECCIÓN [MLPA] GEN NSD1
Z727400	SÍNDROME DE SOTOS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NSD1
Z732300	SÍNDROME DE STURGE-WEBER GEN(ES) ASOCIADOS: GNAQ
Z754100	SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS GEN(ES) ASOCIADOS: SALL1
Z782900	SÍNDROME DE VICI GEN(ES) ASOCIADOS: EPG5
Z789000	SÍNDROME DE WILLIAMS [DEL 7Q11.23] (ELN) FISH SANGRE TOTAL

Z789900	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN (DEL 4P16.3) WHSR FISH SANGRE TOTAL
Z790100	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN DELECIONES-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
Z706500	SÍNDROME GENITOPATELAR GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z359100	SÍNDROME HIDROLETAL GEN(ES) ASOCIADOS: HYL1
Z360800	SÍNDROME HIPER IGE AUTOSÓMICO DOMINANTE SECUENCIACIÓN GEN STAT3
Z360900	SÍNDROME HIPER IGE AUTOSÓMICO RECESIVO DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN DOCK8
Z361000	SÍNDROME HIPER IGE AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: DOCK8
Z418200	SÍNDROME DE KBG GEN(ES) ASOCIADOS: ANKRD11
Z459500	SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO SINÁPTICO GEN(ES) ASOCIADOS: COLQ
Z751300	SÍNDROME TIMOTHY GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1C
Z772400	SÍNDROME TRIPLE H GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A15
Z781900	SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL DELECIÓN GEN TBX1
Z733100	SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO INCLUIDO (SÍNDROME DE CRISPONI) SECUENCIACIÓN GEN CLCF1
Z733200	SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO INCLUIDO (SÍNDROME DE CRISPONI) SECUENCIACIÓN GEN CRLF1
Z298400	ESQUIZOFRENIA RELACIONADA AL GEN GRID2 GEN(ES) ASOCIADOS: GRID2
Z298500	ESQUIZOFRENIA RELACIONADA AL GEN CELSR2 GEN(ES) ASOCIADOS: CELSR2
Z298600	SUSCEPTIBILIDAD A LA ESQUIZOFRENIA GEN(ES) ASOCIADOS: DRD3
Z298700	SUSCEPTIBILIDAD A LA ESQUIZOFRENIA GEN(ES) ASOCIADOS: SHANK3
Z743800	TALASEMIA-DEFICIENCIA INTELECTUAL LIGADO AL X SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN ATRX
Z745800	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GENES ENG Y ACVRL1
Z745900	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SECUENCIACIÓN GEN ENG
Z746000	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA SECUENCIACIÓN GENES ENG, ACVRL1, SMAD4
Z746100	TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN ACVRL1 (HHT2)
Z343900	TRANSTORNO DEL HABLA Y LENGUAJE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: FOXP2
Z771300	TRICOTIODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: GTF2H5
Z771400	TRICOTIODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC2
Z771500	TRICOTIODISTROFIA SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN ERCC3
Z772300	TRIPLEPTIDIL PEPTIDASA I LEUCOCITOS

Z772900	TRISOMÍA CROMOSOMA 4 FISH MÉDULA ÓSEA
Z773000	TRISOMÍA CROMOSOMA 4 FISH SANGRE TOTAL
Z791000	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27A1
Z791100	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO A GEN(ES) ASOCIADOS: XPA
Z791200	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO C GEN(ES) ASOCIADOS: XPC
Z791300	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO D GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC2
Z791400	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO E, SUBTIPO DDB-NEGATIVO GEN(ES) ASOCIADOS: DDB2
Z791500	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO F GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC4
Z791600	XERODERMA PIGMENTOSUM GRUPO G GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC5
Z791700	XERODERMA PIGMENTOSUM, TIPO VARIANTE GEN(ES) ASOCIADOS: POLH