

OFTALMOLOGÍA



Z520300 PANEL DE ALBINISMO [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10ORF11, DTNBP1, EDN3, EDNRB, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SNAI2, SOX10, TYR, TYRP1

Z519600 PANEL CATARATA [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, EPHA2, EYA1, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MIP, NHS, P3H2, PAX6, PITX3, SIPA1L3, SLC16A12, TDRD7, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1

Z520400 PANEL DE AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: AIPL1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RRGRIPI, SPATA7, TULP1

Z521100 PANEL DE APRAXIA OCULOMOTORA [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: APTX, PIK3R5, PNKP, SETX

Z521700 PANEL DE ATROFIA ÓPTICA [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: ACO2, AFG3L2, C12ORF65, CISD2, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1

Z521800 PANEL DE ATROFIA ÓPTICA DE LEBER

GEN[ES] ASOCIADOS: MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6

Z525200 PANEL DE Distrofia de cono y bastones [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CERKL, CNGB3, CNNM4, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RRGRIPI, SEMA4A, UNC119

Z526500 PANEL DE ENFERMEDAD DE STARGARDT [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCA4, BEST1, CIQTNF5, CDH3, CNGB3, ELOVL4, FSCN2, PROM1, PRPH2, RDH12, RPIL1, RPGR, TIMP3

Z527600 PANEL DE ESPECTRO DE MICROFTALMIA / ANOFTALMIA / COLOBOMA [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCB6, ALDH1A3, BCOR, BMP4, CHD7, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, GDF3, GDF6, GJA1, GRIPI, HCCS, HMGB3, HMX1, MAB21L2, MFRP, NAA10, NDP, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SMOC1, SOX2, STRA6, TBCID20, TENM3, TFAP2A, VAX1, VSX2

Z528000 PANEL DE GLAUCOMA [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: ACVR1, ASB10, BEST1, CANT1, COL18A1, CYP1B1, FOXC1, LMX1B, LOXL1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PITX3, SBF2, WDR36

Z430400 PANEL DE LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE

GEN[ES] ASOCIADOS: EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5

Z542400 PANEL DE SÍNDROME DE ALPORT

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GENES COL4A5, COL4A4, COL4A3

Z449400 PANEL DE SÍNDROME DE MARFAN Y DESÓRDENES RELACIONADOS

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 10 GENES

Z778900 PANEL DE SÍNDROME DE USHER Y SORDERAS NO SINDRÓMICAS

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 21 GENES

Z536500 PANEL DEL SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK

GEN[ES] ASOCIADOS: HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3

Z536700 PANEL DEL SÍNDROME DE STICKLER [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2

Z536800 PANEL DEL SÍNDROME DE USHER [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: CDH23, CIB2, CLRN1, DFNB31, ADGRV1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A

Z538400 PANEL OFTALMOPLEJÍA [EXTERNA PROGRESIVA] [CON MLPA]

GEN[ES] ASOCIADOS: C10ORF2, DNA2, OPA1, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A4, TYMP

Z514500 PANEL OSTEOPETROSIS

SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 8 GENES

Z538700	PANEL RETINA DESFLECADA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHM, EFEMP1, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, VPS13B
Z538800	PANEL RETINITIS PIGMENTOSA, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA4, BEST1, CA4, CRX, CLRN1, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS
Z538900	PANEL RETINITIS PIGMENTOSA, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA4, ARL6, BBS1, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, IDH3B, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513
Z501600	PANEL SÍNDROME DE NOONAN Y OTROS RELACIONADOS (RASOPATÍAS) SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] 13 GENES
Z542900	PANEL VITREORRETINOPATÍA Y SÍNDROME DE WAGNER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1, FZD4, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN
Z006100	ACERULOPLASMINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: CP
Z017600	ACROMATOPSIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CNGA3
Z017700	ACROMATOPSIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CNGB3
Z017800	ACROMATOPSIA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: GNAT2
Z017900	ACROMATOPSIA TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6H
Z026300	ALBINISMO OCULAR CON SORDERA SENSORIAL TARDÍA SECUENCIACIÓN GEN MITF
Z026400	ALBINISMO OCULAR TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN GPR143
Z026500	ALBINISMO OCULAR TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN GPR143
Z026700	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO NO SINDRÓMICO GEN(ES) ASOCIADOS: SLC24A5
Z026800	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 1A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TYR
Z026900	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 1B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TYR
Z027000	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: OCA2
Z027100	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TYRP1
Z027200	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC45A2
Z027300	ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: C10ORF11
Z032900	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER CON MIOPATÍA GEN(ES) ASOCIADOS: DTHD1
Z033000	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GUCY2D
Z033100	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z033200	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 11 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: IMPDH1
Z033300	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: RD3
Z033400	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 16 GEN(ES) ASOCIADOS: KCNJ13
Z033500	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: GDF6
Z033600	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RPE65

Z033700	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: SPATA7
Z033800	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LCA5
Z033900	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPGRIP1
Z034000	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 7 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CRX
Z034100	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CRB1
Z034200	AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: NMNAT1
Z050600	ANGIOPATÍA HEREDITARIA CON NEFROPATÍA-ANEURISMAS Y CALAMBRES MUSCULARES (HANAC) SECUENCIACIÓN EXONES [24,25] GEN COL4A1
Z050900	ANILLO DERMOIDE DE LA CórNEA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PITX2
Z051000	ANIRIDIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PAX6
Z051100	ANIRIDIA SECUENCIACIÓN GEN PAX6
Z051400	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA GEN(ES) ASOCIADOS: SOX2
Z051600	ANOMALÍA DE PETERS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP1B1
Z051600	ANOMALÍA DE PETERS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAX6
Z051600	ANOMALÍA DE PETERS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PITX2
Z062900	ASOCIACIÓN CON LA DEGENERACIÓN MACULAR, RELACIONADA CON LA EDAD TIPO 8 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARMS2
Z064700	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN APTX
Z064800	ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: 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
Z073400	ATROFIA COREORETINAL DE SVEINSSON GEN(ES) ASOCIADOS: TEAD1
Z073500	ATROFIA CORIORRETINIANA PARAVENOSA PIGMENTADA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CRB1
Z073800	ATROFIA GYRATA DE LA COROIDES Y LA RETINA CON O SIN ORNITINEMIA GEN(ES) ASOCIADOS: OAT
Z075200	ATROFIA ÓPTICA CON O SIN SORDERA, OFTALMOPLÉJIA, MIOPATÍA, ATAXIA Y NEUROPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: OPA1
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ATP6
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-CO1
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-CO3
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-CYB
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND1
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND2

Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND4
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND4L
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND5
Z075300	ATROFIA ÓPTICA DE LEBER GEN(ES) ASOCIADOS: MT-ND6
Z076400	ATROFIA ÓPTICA TIPO 1 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN OPA1
Z076500	ATROFIA ÓPTICA TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN OPA1
Z076600	ATROFIA ÓPTICA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: OPA3
Z076700	ATROFIA ÓPTICA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: TMEM126A
Z076800	ATROFIA ÓPTICA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: ACO2
Z085500	BESTROFINOPATÍA [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: BEST1
Z089300	BLEFAROFIMOSIS, EPICANTO INVERSO Y PTOSIS [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: FOXL2
Z092300	BRADIOPSIA GEN(ES) ASOCIADOS: RGS9
Z092300	BRADIOPSIA GEN(ES) ASOCIADOS: RGS9BP
Z127200	CATARATA 11, MÚLTIPLES TIPOS GEN(ES) ASOCIADOS: PITX3
Z127400	CATARATA CONGÉNITA ASOCIADA AL SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN GEN(ES) ASOCIADOS: SIL1
Z127500	CATARATA CONGÉNITA LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: NHS
Z127600	CATARATA CONGÉNITA POR HIPOMIELINIZACIÓN GEN(ES) ASOCIADOS: FAM126A
Z127700	CATARATA CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CRYAA
Z127800	CATARATA CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FYCO1
Z127900	CATARATA CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TDRD7
Z127300	CATARATA CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: SORD
Z128000	CATARATA LAMELAR GEN(ES) ASOCIADOS: HSF4
Z128100	CATARATA NUCLEAR CONGÉNITA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CRYBB3
Z128200	CATARATA PULVERULENTA CORTICAL, INICIO TARDÍO GEN(ES) ASOCIADOS: LIM2
Z128300	CATARATA PULVERULENTA O CERÚLEA, CON O SIN MICROCORNEA GEN(ES) ASOCIADOS: MAF
Z128400	CATARATA TIPO 17, MÚLTIPLES TIPOS GEN(ES) ASOCIADOS: CRYBB1
Z128500	CATARATA TIPO 23 GEN(ES) ASOCIADOS: CRYBA4
Z128600	CATARATA TIPO 41 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1
Z128700	CATARATA TIPO 43 GEN(ES) ASOCIADOS: UNC45B
Z128800	CATARATA POLAR POSTERIOR, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CRYAB

Z128900	CATARATA, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GCNT2
Z129000	CATARATA, AUTOSÓMICA RECESIVA, TIPO 38 GEN(ES) ASOCIADOS: AGK
Z131000	CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA TIPO 1B GEN(ES) ASOCIADOS: GRM6
Z131100	CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA, TIPO 1, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RHO
Z131200	CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA, TIPO 1E GEN(ES) ASOCIADOS: GPR179
Z131300	CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA, TIPO 2, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6B
Z131400	CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: NYX
Z131500	CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA TIPO 1C GEN(ES) ASOCIADOS: TRPM1
Z131600	CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA TIPO 2A GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1F
Z131700	CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA TIPO 2B GEN(ES) ASOCIADOS: CABP4
Z131800	CEGUERA NOCTURNA ESTACIONARIA CONGÉNITA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: GNAT1
Z142400	CISTINOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: CTNS
Z153900	COLOBOMA DEL NERVIÓ ÓPTICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAX6
Z154000	COLOBOMA OCULAR, AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAX6
Z159400	COROIDEREMIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHM
Z159500	COROIDEREMIA GEN(ES) ASOCIADOS: CHM
Z141500	DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA SINTASA GEN(ES) ASOCIADOS: CBS
Z423900	DEFICIENCIA DE LECITINA-COLESTEROL ACILTRANSFERASA GEN(ES) ASOCIADOS: LCAT
Z190400	DEFICIENCIA DE PLASMINÓGENO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PLG
Z199900	DEGENERACIÓN CEREBELORRETINIANA INFANTIL GEN(ES) ASOCIADOS: ACO2
Z200200	DEGENERACIÓN MACULAR, INICIO PRECOZ GEN(ES) ASOCIADOS: FBN2
Z200300	DEGENERACIÓN MACULAR, RELACIONADA CON LA EDAD TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: CST3
Z200400	DEGENERACIÓN MACULAR, RELACIONADA CON LA EDAD TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: FBLN5
Z200500	DEGENERACIÓN MACULAR, RELACIONADA CON LA EDAD TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: RAX2
Z200600	DEGENERACIÓN RETINIANA, INICIO TARDÍO, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: CIQTNF5
Z219100	DISCROMATOSIS SIMÉTRICA HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: ADAR
Z220600	DISGENESIA MESENQUIMAL DEL SEGMENTO ANTERIOR GEN(ES) ASOCIADOS: PITX3
Z419800	DISPLASIA DE KNIEST GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
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
Z234900	DISQUERATOSIS INTRAEPITELIAL CORNEAL Y DISPLASIA ECTODÉRMICA GEN(ES) ASOCIADOS: NLRP1
Z238800	DISTROFIA CÓNICA RETINIANA TIPO 3B GEN(ES) ASOCIADOS: KCNV2
Z238900	DISTROFIA CÓNICA RETINIANA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA2D4
Z239000	DISTROFIA CORNEAL DE MEESMANN GEN(ES) ASOCIADOS: KRT12
Z239100	DISTROFIA CORNEAL DE MEESMANN GEN(ES) ASOCIADOS: KRT3
Z239200	DISTROFIA CORNEAL ENDOTELIAL, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC4A11
Z239400	DISTROFIA CORNEAL POLIMÓRFICA POSTERIOR GEN(ES) ASOCIADOS: VSX1
Z239500	DISTROFIA CORNEAL, MEMBRANA BASAL EPITELIAL GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB1
Z239600	DISTROFIA CORNEORRETINIANA CRISTALINA DE BIETTI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP4V2
Z239700	DISTROFIA COROIDEA AREOLAR CENTRAL TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPH2
Z239900	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AIPL1
Z239900	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: UNC119
Z156800	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RPGR
Z240000	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, LIGADA AL CROMOSOMA X, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1F
Z240100	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, RELACIONADO AL GEN C21ORF2 GEN(ES) ASOCIADOS: C21ORF2
Z240200	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: RAX2
Z240300	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: PROM1
Z240400	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 13 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPGRIP1
Z240500	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: GUCA1A
Z240600	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 15 GEN(ES) ASOCIADOS: CDHR1
Z240700	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 17 GEN(ES) ASOCIADOS: CD3G
Z240800	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CRX
Z240900	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 20 GEN(ES) ASOCIADOS: POC1B
Z241000	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA4
Z241100	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6C
Z241200	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: PITPNM3
Z241300	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: RIMS1
Z241400	DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES, TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: ADAM9

Z241500	DISTROFIA DE SORSBY DEL FONDO DE OJOS GEN(ES) ASOCIADOS: TIMP3
Z241600	DISTROFIA ENDOTELIAL HEREDITARIA CONGÉNITA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SLC4A11
Z241800	DISTROFIA MACULAR CON COMPROMISO DE CONO CENTRAL GEN(ES) ASOCIADOS: MFSD8
Z241900	DISTROFIA MACULAR DE LA RETINA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PROM1
Z242100	DISTROFIA MACULAR OCULTA GEN(ES) ASOCIADOS: RP1L1
Z242600	DISTROFIA MACULAR, VITELIFORME (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BEST1
Z242600	DISTROFIA MACULAR, VITELIFORME (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPH2
Z242300	DISTROFIA MACULAR GEN(ES) ASOCIADOS: BEST2
Z242400	DISTROFIA MACULAR GEN(ES) ASOCIADOS: BEST3
Z242500	DISTROFIA MACULAR GEN(ES) ASOCIADOS: BEST4
Z242800	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (STEINERT) EXPANSIÓN TRIPLETE (CTG) GEN DMPK
Z242900	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2 EXPANSIÓN (CCTG) GEN ZNF9
Z249700	DISTROFIA PATRÓN DEL EPITELIO PIGMENTARIO DE LA RETINA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPH2
Z249800	DISTROFIA RETINIANA CON DISFUNCIÓN RETINIANA INTERNA Y ANOMALÍAS DE CÉLULAS GANGLIONARES GEN(ES) ASOCIADOS: ITM2B
Z249900	DISTROFIA RETINIANA DE BOTHNIA GEN(ES) ASOCIADOS: RLBP1
Z250000	DISTROFIA RETINIANA EN PANAL DE DOYNE GEN(ES) ASOCIADOS: EFEMP1
Z252300	SÍNDROME DE DUANE GEN(ES) ASOCIADOS: CHN1
Z254500	ECTOPIA DEL CRISTALINO, FAMILIAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z254600	ECTOPIA LENTIS AISLADA AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ADAMTSL4
Z148200	ENFERMEDAD DE COATS GEN(ES) ASOCIADOS: NDP
Z420000	ENFERMEDAD DE KRABBE GEN(ES) ASOCIADOS: GALC
Z502700	ENFERMEDAD DE NORRIE DELECCIONES (MLPA) GEN NDP
Z502800	ENFERMEDAD DE NORRIE SECUENCIACIÓN GEN NDP
Z272800	ENFERMEDAD DE NORRIE GEN(ES) ASOCIADOS: NDP
Z272900	ENFERMEDAD DE OGUCHI GEN(ES) ASOCIADOS: GRK1
Z272900	ENFERMEDAD DE OGUCHI GEN(ES) ASOCIADOS: SAG
Z274700	ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA4
Z274800	ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CNGB3
Z274900	ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: ELOVL4
Z275000	ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PROM1

Z789200	ENFERMEDAD DE WILSON DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ATP7B
Z789400	ENFERMEDAD DE WILSON GEN(ES) ASOCIADOS: ATP7B
Z276300	ENFERMEDAD DEL OJO ALAND ISLAND GEN(ES) ASOCIADOS: CACNA1F
Z313600	FIBROSIS CONGÉNITA DE LOS MÚSCULOS EXTRAOCULARES, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: KIF21A
Z313700	FIBROSIS CONGÉNITA DE LOS MÚSCULOS EXTRAOCULARES, TIPO 3A GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB3
Z324200	FUNDUS ALBIPUNCTATUS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPH2
Z324200	FUNDUS ALBIPUNCTATUS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RDH5
Z324300	FUNDUS ALBIPUNCTATUS GEN(ES) ASOCIADOS: RDH5
Z326200	GALACTOSEMIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GALK1
Z326300	GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE EPIMERASA) GEN(ES) ASOCIADOS: GALE
Z326400	GALACTOSIALIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: CTSA
Z331200	GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: MYOC
Z331300	GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1F GEN(ES) ASOCIADOS: ASB10
Z331300	GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1F GEN(ES) ASOCIADOS: NTF4
Z331300	GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1F GEN(ES) ASOCIADOS: OPTN
Z331600	GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1G GEN(ES) ASOCIADOS: WDR36
Z331700	GLAUCOMA PRIMARIO DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1E GEN(ES) ASOCIADOS: OPTN
Z331800	GLAUCOMA PRIMARIO DE ÁNGULO ABIERTO TIPO 1G GEN(ES) ASOCIADOS: WDR36
Z331900	GLAUCOMA PRIMARIO JUVENIL TIPO 1A GEN(ES) ASOCIADOS: MYOC
Z332000	GLAUCOMA PRIMARIO, TIPO 3A (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP1B1
Z332100	GLAUCOMA PRIMARIO, TIPO 3D GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP2
Z375500	HIPOPLASIA FOVEAL TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PAX6
Z382300	HLA B5 (B51/B52) PCR SANGRE TOTAL
Z389400	ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA (SÍNDROME BRESEK) GEN(ES) ASOCIADOS: MBTPS2
Z414800	IRIDOGONIODISGENESIS TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC1
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

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
Z445500	MACROTROMBOCITOPENIA-SÍNDROMES ASOCIADOS GEN(ES) ASOCIADOS: MYH9
Z451600	MEGALOCORNEA, LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: CHRDL1
Z463000	MICROESFEROFAQUIA Y/O MEGALOCORNEA GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP2
Z463100	MICROFTALMIA AISLADA GEN(ES) ASOCIADOS: VSX2 [CHX10]
Z463200	MICROFTALMIA AISLADA CON COLOBOMA TIPO 6, DIGÉNICA GEN(ES) ASOCIADOS: GDF3
Z463200	MICROFTALMIA AISLADA CON COLOBOMA TIPO 6, DIGÉNICA GEN(ES) ASOCIADOS: GDF6
Z463400	MICROFTALMIA AISLADA CON COLOBOMA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: TENM3
Z463500	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: VSX2
Z463600	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: RAX
Z463700	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: GDF6
Z463800	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: MFRP
Z463900	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: PRSS56
Z464000	MICROFTALMIA AISLADA, TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: GDF3
Z464100	MICROFTALMIA COLOBOMATOSA GEN(ES) ASOCIADOS: TENM1
Z464200	MICROFTALMIA DE LENZ GEN(ES) ASOCIADOS: BCOR
Z464300	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 3 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: SOX2
Z464400	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: OTX2
Z464600	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 6 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: BMP4
Z464600	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 6 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: SIX6
Z464700	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: HCCS
Z464800	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH1A3
Z464900	MICROFTALMIA SÍNDROMICA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: STRA6
Z465000	MICROFTALMIA SINDRÓMICA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NAA10
Z465100	MICROFTALMIA SINDRÓMICA, TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: VAX1
Z465200	MICROFTALMÍA, RELACIONADA AL GEN VAX2 GEN(ES) ASOCIADOS: VAX2

Z479500	MODIFICADOR DEL FENOTIPO DE GLAUCOMA DE INICIO TEMPRANO GEN(ES) ASOCIADOS: COL15A1
Z483700	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IVA GEN(ES) ASOCIADOS: GALNS
Z483800	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IVB GEN(ES) ASOCIADOS: GLB1
Z483900	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI GEN(ES) ASOCIADOS: ARSB
Z487900	NANOFTALMIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MFRP
Z492900	NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATOKINASA (PKAN) DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PANK2
Z493000	NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATOKINASA (PKAN) SECUENCIACIÓN GEN PANK2
Z493900	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF1
Z494000	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN NF1
Z494200	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NF2
Z494300	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN NF2
Z423800	NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON) MUTACIONES [G3460A, G11778A,T14484C] ADN MITOCONDRIAL
Z497300	NEUROPATÍA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR NO ARTERÍACA GEN(ES) ASOCIADOS: GP1BA
Z500600	NISTAGMO TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FRMD7
Z500700	NISTAGMO TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GPRI43
Z506400	OFTALMOPLEJÍA AISLADA, RELACIONADA AL GEN MT-TN GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TN
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
Z506100	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: DNA2
Z506200	OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CON DELECIONES MITOCONDRIALES, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POLG
Z508400	OPACIFICACIÓN CORNEAL Y OTRAS ANOMALÍAS OCULARES GEN(ES) ASOCIADOS: PXDN
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
Z545900	PARÁLISIS DE LA MIRADA HORIZONTAL, CON ESCOLIOSIS PROGRESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ROBO3
Z589300	QUERATOCONO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: VSX1

Z598200	RETENCIÓN NO RETRÓGRADA NO SINDRÓMICA CONGÉNITA GEN(ES) ASOCIADOS: ATOH7
Z598700	RETINA DESFLECADA FAMILIAR BENIGNA GEN(ES) ASOCIADOS: PLA2G5
Z598800	RETINITIS PIGMENTOSA JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: LRAT
Z598900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 1, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RP1
Z599000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 10, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: IMPDH1
Z599100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 11, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPF31
Z599200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 12, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CRB1
Z599300	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 13, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: PRPF8
Z599400	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 14, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: TULP1
Z599500	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 17, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: CA4
Z599600	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 18, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: PRPF3
Z599700	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 19, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA4
Z599800	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 2, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RP2
Z599900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 20, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPE65
Z600000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 23, LIGADA AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: OFD1
Z600100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 25 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EYS
Z600200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 26, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: CERKL
Z600300	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 27, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: NRL
Z600400	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 28, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: FAM161A
Z600500	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 3, LIGADA AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RPGR
Z600600	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 30, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: FSCN2
Z600700	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 31, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: TOPORS
Z600800	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 33, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: SNRNP200
Z600900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 35, AUTOSÓMICA DOMINANTE / RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: SEMA4A
Z601000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 36, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PRCD
Z601100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 37, AUTOSÓMICA DOMINANTE / RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: NR2E3
Z601200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 38, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: MERTK
Z601300	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 39 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: USH2A
Z601400	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 4, AUTOSÓMICA DOMINANTE / RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RHO
Z601500	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 40, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6B

Z601600	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 41, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PROM1
Z601700	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 42, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: KLHL7
Z601800	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 43, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6A
Z601900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 44, AUTOSÓMICA DOMINANTE / RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: RGR
Z602000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 45, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: CNGBI
Z602100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 46, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: IDH3B
Z602200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 47, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: SAG
Z602300	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 48, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GUCA1B
Z602400	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 49, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: CNGA1
Z602500	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 50, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BEST1
Z602600	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 51, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: TTC8
Z602700	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 53, AUTOSÓMICA RECESIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RDH12
Z602800	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 54, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: C2ORF71
Z602900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 55, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ARL6
Z603000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 56, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: IMPG2
Z603100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 57, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: PDE6G
Z603200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 58, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF513
Z603300	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 59, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: DHDDS
Z603400	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 60 GEN(ES) ASOCIADOS: PRPF6
Z603500	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 61, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: CLRN1
Z603600	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 62, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: MAK
Z603700	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 64, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: C8ORF37
Z603800	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 66, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: RBP3
Z604000	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 7, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PRPH2
Z603900	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: ROM1
Z604100	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 74, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: BBS2
Z604200	RETINITIS PIGMENTOSA TIPO 9, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: RP9
Z604300	RETINITIS PIGMENTOSA, JUVENIL, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: SPATA7
Z604400	RETINITIS PIGMENTOSA, RELACIONADA AL GEN SEMA4C GEN(ES) ASOCIADOS: SEMA4C
Z604500	RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RHO

Z604600	RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS GEN(ES) ASOCIADOS: RLBP1
Z604700	RETINOBLASTOMA DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN RB1
Z604800	RETINOBLASTOMA SECUENCIACIÓN GEN RB1
Z604900	RETINOBLASTOMA, DELECIÓN 13Q14 [GEN RB1] FISH SANGRE TOTAL
Z607100	RETINOSQUISIS JUVENIL LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: RS1
Z632200	SIALIDOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: NEU1
Z634800	SÍNDROME BRANQUIO-OTO-RENAL TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EYA1
Z634900	SÍNDROME BRANQUIO-OTO-RENAL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SIX5
Z030600	SÍNDROME DE ALPORT LIGADO AL X SECUENCIACIÓN GEN COL4A5
Z030700	SÍNDROME DE ALPORT DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COL4A5
Z030800	SÍNDROME DE ALPORT SECUENCIACIÓN GEN COL4A3
Z030900	SÍNDROME DE ALPORT SECUENCIACIÓN GEN COL4A4
Z031100	SÍNDROME DE ALSTRÖM GEN(ES) ASOCIADOS: ALMS1
Z638900	SÍNDROME DE ALSTROM GEN(ES) ASOCIADOS: ALMS1
Z079200	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 1 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN PITX2
Z079300	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PITX2
Z079400	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 3 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN FOXC1
Z079500	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC1
Z080700	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL 1 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS1
Z080800	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL 2 GEN(ES) ASOCIADOS: BBS2
Z641000	SÍNDROME DE BARDET-BIEDL TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z644500	SÍNDROME DE BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS-DISCAPACIDAD INTELECTUAL GEN(ES) ASOCIADOS: UBE3B
Z644900	SÍNDROME DE BRANQUIO-OCULO-FACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: TFAP2A
Z647200	SÍNDROME DE CATARATA-MICROCÓRNEA GEN(ES) ASOCIADOS: GJA8
Z647400	SÍNDROME DE CHARGE DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHD7
Z647500	SÍNDROME DE CHARGE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN CHD7
Z648000	SÍNDROME DE COAT PLUS GEN(ES) ASOCIADOS: CTC1
Z150000	SÍNDROME DE COCKAYNE SECUENCIACIÓN GEN ERCC6
Z150100	SÍNDROME DE COCKAYNE SECUENCIACIÓN GEN ERCC8
Z151600	SÍNDROME DE COHEN DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN COH1 [VPS13B]

Z151700	SÍNDROME DE COHEN SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN COH1 [VPS13B]
Z251300	SÍNDROME DE DONNAI-BARROW SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN LRP2
Z254700	SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-FISURA LABIOPALATINA 3 (EEC3) SECUENCIACIÓN EXONES [5-8,13-14] GEN TP63
Z657800	SÍNDROME DE FRASER GEN(ES) ASOCIADOS: FRAS1
Z658300	SÍNDROME DE GILLESPIE GEN(ES) ASOCIADOS: ITPR1
Z344800	SÍNDROME DE HAY-WELLS SECUENCIACIÓN EXONES [13,14] GEN TP63
Z660000	SÍNDROME DE HERMANSKY PUDLAK TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: HPS4
Z660100	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: HPS1
Z660200	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: AP3B1
Z660300	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: HPS3
Z660400	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: HPS5
Z660500	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: HPS6
Z660600	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: DTNBP1
Z660700	SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: BLOC1S3
Z360800	SÍNDROME DE HIPER IGE AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: STAT3
Z364100	SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA Y CATARATA SECUENCIACIÓN ZONA REGULADORA GEN FTL
Z660800	SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA-CATARATA GEN(ES) ASOCIADOS: FTL
Z664500	SÍNDROME DE JALILI GEN(ES) ASOCIADOS: CNNM4
Z416200	SÍNDROME DE JOUBERT CON DEFECTO OCULORENAL GEN(ES) ASOCIADOS: CEP290
Z418300	SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE DELECIÓN [4977 PB] GEN MTDNA
Z669700	SÍNDROME DE KNOBLOCH TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: COL18A1
Z670100	SÍNDROME DE LA CÓRNEA FRÁGIL GEN(ES) ASOCIADOS: ZNF469
Z425900	SÍNDROME DE LEOPARD GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
Z433000	SÍNDROME DE LINFEDEMA-DISTIQUIASIS GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC2
Z442800	SÍNDROME DE LOWE GEN(ES) ASOCIADOS: OCRL
Z676100	SÍNDROME DE MAINZER SALDINO GEN(ES) ASOCIADOS: IFT140
Z449200	SÍNDROME DE MARFAN DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN FBNI
Z449500	SÍNDROME DE MARFAN GEN(ES) ASOCIADOS: FBNI
Z449600	SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN GEN(ES) ASOCIADOS: SIL1
Z676900	SÍNDROME DE MARSHALL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A1

Z679600	SÍNDROME DE MELAS, RELACIONADO CON MT-TL1 GEN(ES) ASOCIADOS: MT-TL1
Z480100	SÍNDROME DE MOHR-TRANEBJAERG GEN(ES) ASOCIADOS: TIMM8A
Z481600	SÍNDROME DE MOWAT-WILSON DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ZEB2
Z481700	SÍNDROME DE MOWAT-WILSON GEN(ES) ASOCIADOS: ZEB2
Z487600	SÍNDROME DE NAIL PATELLA GEN(ES) ASOCIADOS: LMX1B
Z681300	SÍNDROME DE NANCE-HORAN GEN(ES) ASOCIADOS: NHS
Z501800	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
Z501900	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z502000	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: SOS1
Z502100	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RAF1
Z502200	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: NRAS
Z502300	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z506500	SÍNDROME DE OHDO GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z684800	SÍNDROME DE PETERS-PLUS GEN(ES) ASOCIADOS: B3GLCT
Z564500	SÍNDROME DE PIERSON GEN(ES) ASOCIADOS: LAMB2
Z689100	SÍNDROME DE RETRACCIÓN DE DUANE GEN(ES) ASOCIADOS: CHN1
Z689100	SÍNDROME DE RETRACCIÓN DE DUANE GEN(ES) ASOCIADOS: SALL4
Z689900	SÍNDROME DE REVESZ GEN(ES) ASOCIADOS: TINF2
Z692600	SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: IQCB1
Z693900	SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON GEN(ES) ASOCIADOS: ALDH3A2
Z694500	SÍNDROME DE STICKLER TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z694600	SÍNDROME DE STICKLER TIPO 1, OCULAR NO SINDRÓMICO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z694700	SÍNDROME DE STICKLER TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A1
Z694800	SÍNDROME DE STICKLER TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2
Z731200	SÍNDROME DE STICKLER TIPO IV GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A1
Z731300	SÍNDROME DE STICKLER TIPO V GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A2
Z695000	SÍNDROME DE STICKLER, AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A1
Z732300	SÍNDROME DE STURGE-WEBER GEN(ES) ASOCIADOS: GNAQ
Z697100	SÍNDROME DE USHER TIPO 1D / F (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PCDH15
Z697200	SÍNDROME DE USHER TIPO 1G GEN(ES) ASOCIADOS: USH1G

Z697300	SÍNDROME DE USHER TIPO 1J GEN(ES) ASOCIADOS: CIB2
Z697400	SÍNDROME DE USHER TIPO 2C GEN(ES) ASOCIADOS: ADGRV1
Z697400	SÍNDROME DE USHER TIPO 2C GEN(ES) ASOCIADOS: PDZD7
Z697600	SÍNDROME DE USHER TIPO 3A GEN(ES) ASOCIADOS: CLRN1
Z779000	SÍNDROME DE USHER TIPO IB GEN(ES) ASOCIADOS: MYO7A
Z779100	SÍNDROME DE USHER TIPO ID GEN(ES) ASOCIADOS: CDH23
Z779200	SÍNDROME DE USHER TIPO IIA DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN USH2A
Z779400	SÍNDROME DE USHER TIPO IIA GEN(ES) ASOCIADOS: USH2A
Z779500	SÍNDROME DE USHER TIPO IIIA GEN(ES) ASOCIADOS: CLRN1
Z779600	SÍNDROME DE USHER TIPO IIIB GEN(ES) ASOCIADOS: HARS
Z697700	SÍNDROME DE USHER, TIPO 1D GEN(ES) ASOCIADOS: CDH23
Z782900	SÍNDROME DE VICI GEN(ES) ASOCIADOS: EPG5
Z698600	SÍNDROME DE WAARDENBURG / ALBINISMO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MITF
Z698600	SÍNDROME DE WAARDENBURG / ALBINISMO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TYR
Z699300	SÍNDROME DE WAGNER GEN(ES) ASOCIADOS: VCAN
Z787600	SÍNDROME DE WALKER-WARBURG GEN(ES) ASOCIADOS: POMT2
Z787800	SÍNDROME DE WARBURG MICRO GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP1
Z788300	SÍNDROME WEILL-MARCHESANI GEN(ES) ASOCIADOS: ADAMTS10
Z700000	SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z700100	SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI, AUTOSÓMICO RECESIVO GEN(ES) ASOCIADOS: ADAMTS10
Z700300	SÍNDROME DE WERNER GEN(ES) ASOCIADOS: WRN [RECQL2]
Z701300	SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1
Z701500	SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CISD2
Z341000	SÍNDROME DE GOLTZ GEN(ES) ASOCIADOS: PORCN
Z154100	SÍNDROME DEL COLOBOMA RENAL GEN(ES) ASOCIADOS: PAX2
Z709700	SÍNDROME MICRO DE WARBURG 3 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB18
Z709800	SÍNDROME MICRO DE WARBURG TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP1
Z505300	SÍNDROME ÓCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL (OFCD) GEN(ES) ASOCIADOS: BCOR
Z623400	SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMPSON GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z631600	SÍNDROME SHORT GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3R1

Z713700	SÍNDROME WOLFRAM-LIKE, AUTOSÓMICO DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WFS1
Z741000	SUSCEPTIBILIDAD AL SÍNDROME DE EXFOLIACIÓN GEN(ES) ASOCIADOS: LOXL1
Z741400	SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA A LA DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD (DMAE) SANGRE TOTAL
Z741500	SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA AL GLAUCOMA EXFOLIATIVO SANGRE TOTAL
Z772300	TRIPLEPTIDIL PEPTIDASA I LEUCOCITOS
Z785700	VITREORRETINOCOROIDOPATÍA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BEST1
Z785800	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FZD4
Z785900	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: LRP5
Z786000	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X GEN(ES) ASOCIADOS: NDP
Z786100	VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: TSPAN12
Z791000	XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA GEN(ES) ASOCIADOS: CYP27A1