

RETRASO MENTAL Y MALFORMACIONES



Z521200 PANEL DE ASHKENAZI (AVANZADO)

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC8 [C.3989-9G>A, P.F1387DEL (NM_000352.3)], ASPA [C.433-2A>G, P.Y231X, P.E285A, P.A305E (NM_001128085.1)], BCKDHB [C.548G>C, C.832G>A, C.1114G>T (NM_183050.2)], BLM [C.2207_2212DELATCTGAINSTAGATTC (NM_000057.2)], BRCA1 [C.68_69DELAC, C.5266DUPC (NM_007294.3)], BRCA2 [C.5946DELT (NM_000059.3 2)], CFTR [C.1521_1523DELCTT, C.1519_1521DELATC, C.3454G>C, C.3846G>A, C.3718-2477C>T, C.3909C>G, C.3808G>A, C.1040G>A, C.1865G>A, C.489+1G>T, C.1657C>T, C.262_263DEL, C.1652G>A, C.2988+1G>A, C.350G>A, C.579+1G>T, C.1000C>T, C.1679G>C, C.3484C>T, C.3528DELC, C.254G>A, C.1364C>A, C.2052DEL, C.1766+1G>A, C.443T>C, 1078DELT, C.1624G>T, C.2657+5G>A, C.1585-1G>A, C.178G>T (NM_000492.3)], CLRN1 [C.144T>G (NM_174878.2)], DLD [C.104DUPA, C.685G>T (NM_000108.3)], FANCC [C.67DELG, C.456+4A>T, NM_000136.2], G6PC [C.247C>T (NM_000151.3)], GBA [C.84DUPG, C.115+1G>A, C.1448T>C, C.1226A>G, C.1604G>A, C.1297G>T (NM_001005741.2)], HEXA [C.1274_1277DUPTATC, C.1421+1G>C, C.805G>A, C.739C>T, C.745C>T (NM_000520.4)], IKBKAP [C.2204+6T>C, C.2087G>C (NM_003640.3)], MCOLN1 [C.406-2A>G, 6.4KB DEL/ G.511_6943DEL (EXON 01 TO PART EXON 07) (NM_020533.2)], NEB [P.R2478_D2512DEL/ C.7431+1917_7536+372DEL (EXON 55 DELETION)](NM_001271208.1)], PCDH15 [C.733C>T, (NM_033056.3)], SMPD1 [C.996DELC, C.911T>C, C.1493G>, C.1829_1831DELGCC (NM_000543.4)], PKHD1 [C.3761 (NM_138694.3)], TMEM216 [C.218G>T, (NM_001173991.2)], MPL [C.79+2T>A (NM_005373.2)], CPT2 [C.338C>T, C.1239_1240DEL, C.1342T>C (NM_000098.2)], PMM2 [C.422G>A, C.338C>T, C.357C>A, C.691G>A (NM_000303.2)], FAH [C.782C>T (NM_000137.2)], FKTN [C.1167DUP (NM_001079802.1)], ATP7B [C.3191A>C, C.3207C>A, C.2333G>T, C.1934T>G (NM_000053.2)]

Z521300 PANEL DE ASHKENAZI (BÁSICO)

GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC8 [C.3989-9G>A, P.F1387DEL (NM_000352.3)], ASPA [P.Y231X, P.E285A, P.A305E (NM_001128085.1)], BCKDHB [C.548G>C, C.832G>A, C.1114G>T (NM_183050.2)], BLM [C.2207_2212DELATCTGAINSTAGATTC (NM_000057.2)], BRCA1 [C.68_69DELAC, C.5266DUPC (NM_007294.3)], BRCA2 [C.5946DELT (NM_000059.3 2)], CFTR [C.1521_1523DELCTT, C.1519_1521DELATC, C.3454G>C, C.3846G>A, C.3718-2477C>T, C.3909C>G, C.2988+1G>A, C.350G>A, C.1000C>T, C.254G>A, C.1364C>A, C.2052DEL, C.1624G>T, C.1585-1G>A (NM_000492.3)], DLD [C.104DUPA, C.685G>T (NM_000108.3)], FANCC [C.456+4A>T, NM_000136.2], G6PC [C.247C>T (NM_000151.3)], GBA [C.84DUPG, C.115+1G>A, C.1448T>C, C.1226A>G, C.1604G>A, C.1297G>T (NM_001005741.2)], HEXA [C.1274_1277DUPTATC, C.1421+1G>C, C.805G>A, C.739C>T, C.745C>T (NM_000520.4)], IKBKAP [C.2204+6T>C (NM_003640.3)], MCOLN1 [C.406-2A>G, 6.4KB DEL/ G.511_6943DEL (EXON 01 TO PART EXON 07) (NM_020533.2)], SMPD1 [C.996DELC, C.911T>C, C.1493G>T, C.1829_1831DELGCC (NM_000543.4)], TMEM216 [C.218G>T, (NM_001173991.2)]

Z530400 PANEL DE MALFORMACIONES CEREBRALES Y LIENCEFALIA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARX, CDK5, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DCX, DYNC1H1, EOMES, FKRP, FKTN, ISPD, KATNB1, KIF2A, KIF5C, LAMA2, LAMB1, LARGE, LMNA, NDE1, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, SEPN1, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, VLDLR, WDR62, YWHAE

Z538000 PANEL HETEROTAXIA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ACVR2B, CFAP53, CFC1, CRELD1, FOXH1, GDF1, LEFTY2, MMP21, NKX2-5, NODAL, ZIC3

Z530600 PANEL DE MICROCEFALIA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: AKT3, AP4M1, ARFGF2, ASPM, ASXL3, ATR, ATRX, CASC5, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPF, CENPJ, CEPI35, CEPI52, CEP63, CHMP1A, CRIPT, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MCPH1, MED17, MFS2A, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, STIL, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, WDR62, ZEB2, ZNF335

Z542800 PANEL SÍNDROME MICRO (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ALDH18A1, CREBBP, CUL7, RAB18, RAB3GAPI, RAB3GAP2, TBCID20

Z537600 PANEL EXTENDIDO DE DISPLASIA ESQUELÉTICA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ALPL, ARSE, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, DDR2, EBP, FGFR3, FLNB, HSPG2, INPPL1, LBR, LIFR, MMP13, MMP9, NKX3-2, NSDHL, PEX7, PTHIR, RMRP, SBDS, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TRIP11, TRPV4

Z537300 PANEL DISPLASIA METAFISIARIA (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ANKH, CDKN1C, FLNA, MMP9, MMP13, NKX3-2, RMRP, RUNX2

Z542700 PANEL SÍNDROME COFFIN-SIRIS (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1

Z534000 PANEL DE SÍNDROME DE SECKEL (CON MLPA)

GEN[ES] ASOCIADOS: ATR, RBBP8, CENPJ, CEPI52, CEP63, ATRIP

Z530000	PANEL DE LABIO / PALADAR HENDIDO [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: BMP4, IRF6, MSX1, PVRL1, SUMO1, TP63
Z537200	PANEL DEL SÍNDROME NOONAN–CFC [CARDIO FASCIO CUTÁNEO] [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1
Z530300	PANEL DE MALFORMACIONES CAVERNOSAS CEREBRALES [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: CCM2, KRIT1, PDCD10
Z529300	PANEL DE HOLOPROSENFALIA [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: CDON, FGF8, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2
Z524700	PANEL DE DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2
Z533800	PANEL DE SÍNDROME DE MARFAN, LOEYS-DIETZ Y DESÓRDENES RELACIONADOS [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2
Z524800	PANEL DE DISPLASIA ESQUELÉTICA CILIOPÁTICA GEN[ES] ASOCIADOS: DYNC2H1, EVC, EVC2, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, NEK1, TCTN3, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60
Z526200	PANEL DE ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, KIF1BP, NRG1, NRTN, RET, SOX10, ZEB2
Z523700	PANEL DE CRANEOSINOSTOSIS Y TRASTORNOS CRANEOFACIALES [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: EFNBI, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, IFT43, IFT122, IL11RA, MEGF8, MSX2, POR, RAB23, RECQL4, SKI, TCF12, TGFBRI, TGFBRI2, TWIST1, WDR19, WDR35
Z533600	PANEL DE SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL GEN[ES] ASOCIADOS: GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B
Z533400	PANEL DE SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: RET, GDNF, EDN3, BDNF, ASCL1, PHOX2A, PHOX2B, ZEB2, GFRA1, ECE1, MECP2
Z519400	PANEL ARTROGRIPOSIS GEN[ES] ASOCIADOS: TPM2, MYBPC1, MYH3, TNNT3, TNNI2, MYH8, FBN2, PIEZO2, ECEL1, DOK7, RAPSN
Z527400	PANEL DE ESCLEROSIS TUBEROSA [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: TSC1, TSC2
Z646800	SÍNDROME DE CANTU GEN[ES] ASOCIADOS: ABCC9
Z640300	SÍNDROME DE BARAITSER-WINTER TIPO 1 GEN[ES] ASOCIADOS: ACTB
Z640400	SÍNDROME DE BARAITSER-WINTER TIPO 2 GEN[ES] ASOCIADOS: ACTG1
Z477100	MIOPATÍA VISCERAL GEN[ES] ASOCIADOS: ACTG2
Z357100	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 4 [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: ACVR2B
Z571200	POLIMICROGIRIA FRONTOPARIETAL BILATERAL GEN[ES] ASOCIADOS: ADGRG1
Z365600	HIPERMETIONINEMIA POR DEFICIENCIA DE ADENOSINA QUINASA GEN[ES] ASOCIADOS: ADK
Z659700	SÍNDROME DE HELSMOORTEL-VAN DER AA GEN[ES] ASOCIADOS: ADNP
Z156200	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 3 GEN[ES] ASOCIADOS: AGPS
Z365500	HIPERMETIONINEMIA CON DEFICIENCIA DE S-ADENOSILHOMOCISTEÍNA HIDROLASA GEN[ES] ASOCIADOS: AHCY
Z492800	SUSCEPTIBILIDAD FAMILIAR AL NEUROBLASTOMA, TIPO 3 GEN[ES] ASOCIADOS: ALK
Z230500	DISPLASIA FRONTAL NASAL TIPO 1 [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: ALX3
Z230600	DISPLASIA FRONTAL NASAL TIPO 2 [CON MLPA] GEN[ES] ASOCIADOS: ALX4
Z226300	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA GEN[ES] ASOCIADOS: ANKH
Z418200	SÍNDROME DE KBG GEN[ES] ASOCIADOS: ANKRD11

Z462500	MICROCEFALIA, RELACIONADA CON AP4M1 GEN(ES) ASOCIADOS: AP4M1
Z377500	HIPOSPADIAS TIPO 1, LIGADO AL CROMOSOMA X (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: AR
Z699800	SÍNDROME DE WEBB-DATTANI GEN(ES) ASOCIADOS: ARNT2
Z023700	AGENESIA DE CUERPO CALOSO CON GENITALES ANORMALES (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARX
Z440800	LISENCEFALIA, LIGADA A X TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ARX
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ASCL1
Z644700	SÍNDROME DE BOHRING-OPITZ GEN(ES) ASOCIADOS: ASXL1
Z640100	SÍNDROME DE BAINBRIDGE-ROPERS GEN(ES) ASOCIADOS: ASXL3
Z691800	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ATR
Z691700	SÍNDROME DE SECKEL GEN(ES) ASOCIADOS: ATRIP
Z634300	SÍNDROME ALFA-TALASEMIA / RETRASO MENTAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ATRX
Z229100	DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA CON LAXITUD ARTICULAR, TIPO 1, CON O SIN FRACTURAS GEN(ES) ASOCIADOS: B3GALT6
Z222300	DISLOCACIONES ARTICULARES MÚLTIPLES, ESTATURA BAJA, DISMORFISMO CRANEOFACIAL Y DEFECTOS CARDIACOS CONGÉNITOS GEN(ES) ASOCIADOS: B3GAT3
Z356800	HETEROTAXIA VISCERAL, RELACIONADO CON BCL9L GEN(ES) ASOCIADOS: BCL9L
Z644300	SÍNDROME DE BJORNSTAD GEN(ES) ASOCIADOS: BCS1L
Z658600	SÍNDROME DE GRACILE GEN(ES) ASOCIADOS: BCS1L
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BDNF
Z633600	SINDACTILIA SINOSTÓTICA MESOAXIAL, CON REDUCCIÓN DE LA FALANGE GEN(ES) ASOCIADOS: BHLHA9
Z092700	BRAQUIDACTILIA TIPO A2 GEN(ES) ASOCIADOS: BMP2
Z316700	FISURA OROFACIAL TIPO 11 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BMP4
Z092700	BRAQUIDACTILIA TIPO A2 GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR1B
Z139900	CONDRODISPLASIA ACROMESOMÉLICA, CON ANOMALÍAS GENITALES GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR1B
Z426000	LEOPARD TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z682300	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: BRAF
Z696400	SÍNDROME DE TEMTAMY GEN(ES) ASOCIADOS: C12ORF57
Z683300	SÍNDROME DE OROFACIODIGITAL TIPO 14 GEN(ES) ASOCIADOS: C2CD3
Z683600	SÍNDROME DE OROFACIODIGITAL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: C5ORF42
Z226800	DISPLASIA DESBUQUOIS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CANT1
Z461700	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CASC5
Z052200	ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS, RELACIONADAS CON CBFB GEN(ES) ASOCIADOS: CBFB

Z767400	TRASTORNO SEMEJANTE AL SÍNDROME DE NOONAN CON O SIN LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL GEN(ES) ASOCIADOS: CBL
Z633900	SÍNDROME 3 M TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: CCDC8
Z635000	SÍNDROME C GEN(ES) ASOCIADOS: CD96
Z461600	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CDK5RAP2
Z461400	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 12 GEN(ES) ASOCIADOS: CDK6
Z670200	SÍNDROME IMAGE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CDKN1C
Z385100	HOLOPROSENFALIA TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: CDON
Z678800	SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: CDT1
Z461500	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: CENPE
Z461800	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CENPJ
Z692000	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CENPJ
Z462000	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP135
Z462100	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 9 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP152
Z692100	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP152
Z481200	MOSAICO DE TIPO ANEUPLOIDIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP57
Z462600	MICROCEFALIA, RELACIONADA CON CEP63 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP63
Z692200	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CEP63
Z357300	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: CFAP53
Z357000	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CFC1
Z668400	SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHD7
Z139800	COROIDEREMIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHM
Z693500	SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHR. 11P15
Z685300	SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHR. 22Q13.3
Z700700	SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CHR. 7Q11.23
Z706200	SÍNDROME DE PRUNE BELLY GEN(ES) ASOCIADOS: CHRM3
Z228800	DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CON DISLOCACIÓN CONGÉNITA DE LAS ARTICULACIONES GEN(ES) ASOCIADOS: CHST3
Z695500	SÍNDROME DE SUDORACIÓN INDUCIDA POR EL FRÍO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: CLCF1
Z704000	SÍNDROME DEL INTESTINO CORTO CONGÉNITO GEN(ES) ASOCIADOS: CLMP
Z312900	FIBROCONDROGENESIS TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A1
Z232000	DISPLASIA OTO-ESPONDILO-MEGA-EPIFISARIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL11A2

Z017100	ACONDROGÉNESIS TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z224800	DISPLASIA CHECA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z226500	DISPLASIA DE KNIEST (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z228500	DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE, CON MIOPIA Y SORDERA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z228900	DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z229300	DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA TIPO STRUDWICK (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z230200	DISPLASIA ESQUELÉTICA PLATIESPONDILICA, TIPO TORRANCE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z232000	DISPLASIA OTO-ESPONDILO-MEGA-EPIFISARIAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL2A1
Z573400	PORENCEFALIA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A1
Z228700	DISPLASIA EPIFISARIA, MÚLTIPLE, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: COL9A3
Z228600	DISPLASIA EPIFISARIA, MÚLTIPLE, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: COMP
Z690800	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CREBBP
Z650600	SÍNDROME DE DEFECTO SEPTAL AURICULOVENTRICULAR, PARCIAL CON HETEROTAXIA GEN(ES) ASOCIADOS: CRELD1
Z695600	SÍNDROME DE SUDORACIÓN INDUCIDO POR EL FRÍO GEN(ES) ASOCIADOS: CRLF1
Z633700	SÍNDROME 3 M TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: CUL7
Z373500	HIPOGONADISMO, ALOPECIA, DIABETES MELLITUS, RETRASO MENTAL Y SÍNDROME EXTRAPIRAMIDAL GEN(ES) ASOCIADOS: DCAF17
Z440700	LISENCEFALIA, LIGADA A X TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DCX
Z229600	DISPLASIA ESPONDILOMETAEPIFISARIA DE TIPO BRAZO CORTO GEN(ES) ASOCIADOS: DDR2
Z691100	SÍNDROME DE RUPTURA DE WARSAW GEN(ES) ASOCIADOS: DDX11
Z683500	SÍNDROME DE OROFACIODIGITAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: DDX59
Z205800	DESMOSTEROLOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: DHCR24
Z694000	SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: DHCR7
Z223600	DISOSTOSIS POSTAXIAL ACROFACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: DHODH
Z684500	SÍNDROME DE PERLMAN GEN(ES) ASOCIADOS: DIS3L2
Z051900	ANOMALÍAS CRANEOFACIALES Y DEL NEURODESARROLLO GEN(ES) ASOCIADOS: DISP1
Z636800	SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: DLL4
Z447300	MALFORMACIÓN MANO / PIE CON PÉRDIDA AUDITIVA NEUROSENSORIAL, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: DLX5
Z629200	SECUENCIA DE DEFORMACIÓN DE ACINESIA FETAL GEN(ES) ASOCIADOS: DOK7
Z690400	SÍNDROME DE ROBINOW, TIPO AUTOSÓMICO DOMINANTE 2 GEN(ES) ASOCIADOS: DVL1
Z609200	RETASO MENTAL, AUTOSÓMICO DOMINANTE TIPO 13 GEN(ES) ASOCIADOS: DYNCH1H

Z233500	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: DYNC2H1
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: ECE1
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ECE1
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EDN3
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: EDNRB
Z649900	SÍNDROME DE CRANIOFRONTONASAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EFNB1
Z223400	DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL CON MICROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: EFTUD2
Z669200	SÍNDROME DE KLEEFSTRA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EHMT1
Z628200	ESQUIZENCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: EMX2
Z690800	SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EP300
Z635700	SÍNDROME CEREBROOCULOFACIOSQUELÉTICO TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC1
Z043500	ANEMIA DE FANCONI, GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN Q GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC4
Z704500	SÍNDROME DEL PROGEROIDE XFE GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC4
Z635600	SÍNDROME CEREBROOCULOFACIOSQUELÉTICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z648200	SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO B GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z650500	SÍNDROME DE DE SANCTIS-CACCHIONE GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6
Z656500	SÍNDROME DE FALLA DE MÉDULA ÓSEA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC6L2
Z648100	SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO A GEN(ES) ASOCIADOS: ERCC8
Z163900	CRANEOSINOSTOSIS TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: ERF
Z657500	SÍNDROME DE FOCOMELIA GEN(ES) ASOCIADOS: ESCO2
Z690100	SÍNDROME DE ROBERTS GEN(ES) ASOCIADOS: ESCO2
Z655400	SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD GEN(ES) ASOCIADOS: EVC
Z655400	SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD GEN(ES) ASOCIADOS: EVC2
Z670900	SÍNDROME DE LANGER-GIEDION (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EXT1
Z157600	SÍNDROME DE CONVULSIONES, ESCOLIOSIS Y MACROCEFALIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EXT2
Z711200	SÍNDROME OTOFACIOCERVICAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: EYA1
Z699700	SÍNDROME DE WEAVER GEN(ES) ASOCIADOS: EZH2
Z633300	SINDACTILIA DEL DEDO DEL PIE, TELECANTO Y MALFORMACIONES ANOGENITAL Y RENAL GEN(ES) ASOCIADOS: FAM58A
Z659900	SÍNDROME DE HENNEKAM LINFANGIECTASIA-LINFEDEMA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FAT4

Z698100	SÍNDROME DE VAN MALDERGEM TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: FAT4
Z223800	DISPLASIA ACROMICRICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z230900	DISPLASIA GELEOFÍSICA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z670400	SÍNDROME DE LA PIEL RÍGIDA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z675100	SÍNDROME DE LIPODISTROFIA DE MARFAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z676500	SÍNDROME DE MARFAN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z677300	SÍNDROME DE MASS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z700000	SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI, AUTOSÓMICO DOMINANTE, TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FBN1
Z230300	DISPLASIA FACIO-GENITAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGD1
Z670700	SÍNDROME DE LADD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGF10
Z373100	HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓPICO TIPO 6 CON O SIN ANOSMIA GEN(ES) ASOCIADOS: FGF8
Z164300	CRANEOSINOSTOSIS, RELACIONADA CON FGFR1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z231800	DISPLASIA OSTEOGLOFÓNICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z659400	SÍNDROME DE HARTSFIELD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z664300	SÍNDROME DE JACKSON-WEISS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z668000	SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z685100	SÍNDROME DE PFEIFFER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z771800	TRIGONOCEFALIA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR1
Z164200	CRANEOSINOSTOSIS, NO ESPECÍFICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z627700	ESCAFOCEFALIA, RETRACCIÓN MAXILAR Y RETRASO MENTAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z639400	SÍNDROME DE ANTLEY-BIXLER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z639500	SÍNDROME DE APERT (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z650200	SÍNDROME DE CROUZON (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z664400	SÍNDROME DE JACKSON-WEISS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z670700	SÍNDROME DE LADD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z685100	SÍNDROME DE PFEIFFER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z691200	SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FGFR2
Z185600	DEFICIENCIA DE FUMARASA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FH
Z671200	SÍNDROME DE LARSEN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FLNB
Z358200	HIDRANENCEFALIA TIPO FOWLER GEN(ES) ASOCIADOS: FLVCR2

Z640000	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC1
Z674800	SÍNDROME DE LINFEDEMA-DISTIQUIASIS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC2
Z689700	SÍNDROME DE RETT, VARIANTE CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FOXC1
Z264400	ENFERMEDAD CARDÍACA CONGÉNITA Y TRANSPOSICIÓN DE LAS GRANDES ARTERIAS GEN(ES) ASOCIADOS: FOXH1
Z766700	TRASTORNO DEL HABLA Y LENGUAJE TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: FOXP2
Z657800	SÍNDROME DE FRASER GEN(ES) ASOCIADOS: FRAS1
Z488200	NARIZ BÍFIDA GEN(ES) ASOCIADOS: FREM1
Z657800	SÍNDROME DE FRASER GEN(ES) ASOCIADOS: FREM2
Z172500	DEFECTO SEPTAL AURICULAR TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GATA4
Z758900	TRANSPOSICIÓN DE GRANDES ARTERIAS, DEXTRO-LOOPED 3 GEN(ES) ASOCIADOS: GDF1
Z669500	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 3, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GDF3
Z092600	BRAQUIDACTILIA TIPO A1C GEN(ES) ASOCIADOS: GDF5
Z669300	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 1, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: GDF6
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GDNF
Z736200	SUSCEPTIBILIDAD A LA ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GDNF
Z460600	MICROCEFALIA CON PATRÓN GIRO SIMPLIFICADO Y DIABETES DEPENDIENTE DE INSULINA GEN(ES) ASOCIADOS: GFM2
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GFRA1
Z410500	INSENSIBILIDAD A LA HORMONA DEL CRECIMIENTO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GHR
Z231500	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITAL GEN(ES) ASOCIADOS: GJA1
Z648700	SÍNDROME DE CONTRACTURAS CONGÉNITAS LETALES TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GLE1
Z385700	HOLOPROSENFALIA TIPO 9 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLI2
Z343000	SÍNDROME DE GREIG CEFALOPOLISINDACTILIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLI3
Z683900	SÍNDROME DE PALLISTER-HALL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLI3
Z637700	SÍNDROME DE ALACRIMA, ACALASIA Y RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: GMPPA
Z634400	SÍNDROME AURICULOCONDILAR TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: GNAI3
Z155900	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GNPAT
Z647800	SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH GEN(ES) ASOCIADOS: GPSM2
Z698000	SÍNDROME DE VAN DER WOUDE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: GRHL3
Z657800	SÍNDROME DE FRASER GEN(ES) ASOCIADOS: GRIPI
Z645100	SÍNDROME DE BRAQUIDACTILIA Y RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: HDAC4

Z232100	DISPLASIA SEPTOÓPTICA [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HESX1
Z222400	DISMORFISMO RELACIONADO CON HMG20B GEN(ES) ASOCIADOS: HMG20B
Z768000	TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL PROCESAMIENTO DE ARN GEN(ES) ASOCIADOS: HNRNPU
Z652800	SÍNDROME DE DISGENESIA DEL TALLO CEREBRAL DE ATHABASKAN GEN(ES) ASOCIADOS: HOXA1
Z659000	SÍNDROME DE GUTTMACHER GEN(ES) ASOCIADOS: HOXA13
Z708200	SÍNDROME MANO-PIE-ÚTERO GEN(ES) ASOCIADOS: HOXA13
Z063000	ASOCIACIÓN VATER [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HOXD13
Z093100	BRAQUIDACTILIA TIPO E1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HOXD13
Z633400	SINDACTILIA TIPO 1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HOXD13
Z633500	SINDACTILIA TIPO 5 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HOXD13
Z645200	SÍNDROME DE BRAQUIDACTILIA-SINDACTILIA [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: HOXD13
Z649400	SÍNDROME DE COSTELLO GEN(ES) ASOCIADOS: HRAS
Z190900	DEFICIENCIA DE PROTEÍNA D-BIFUNCIONAL GEN(ES) ASOCIADOS: HSD17B4
Z608500	RETRASO MENTAL SINDRÓMICO, LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO TURNER GEN(ES) ASOCIADOS: HUWE1
Z460300	SÍNDROME DE MICROCEFALIA CON EPILEPSIA Y DIABETES GEN(ES) ASOCIADOS: IER3IP1
Z225500	DISPLASIA CRANEOECTODÉRMICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: IFT122
Z233000	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: IFT172
Z225700	DISPLASIA CRANEOECTODÉRMICA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: IFT43
Z233100	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: IFT80
Z597900	RETRASO DEL CRECIMIENTO CON SORDERA Y RETRASO MENTAL DEBIDO A LA DEFICIENCIA DE IGF1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: IGF1
Z164100	CRANEOSINOSTOSIS Y ANOMALÍAS DENTALES GEN(ES) ASOCIADOS: IL11RA
Z155200	CONDRODISPLASIA CON DISLOCACIONES ARTICULARES, TIPO GPAPP GEN(ES) ASOCIADOS: IMPAD1
Z598000	RETRASO MENTAL, OBESIDAD TRONCULAR, DISTROFIA RETINIANA Y MICROPENIS GEN(ES) ASOCIADOS: INPP5E
Z316900	FISURA OROFACIAL TIPO 6 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: IRF6
Z697900	SÍNDROME DE VAN DER WOUDE TIPO 1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: IRF6
Z704800	SÍNDROME DEL PTERIGIÓN POPLÍTEO TIPO 1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: IRF6
Z659300	SÍNDROME DE HAMAMY GEN(ES) ASOCIADOS: IRX5
Z637800	SÍNDROME DE ALAGILLE TIPO 1 [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: JAG1
Z051900	ANOMALÍAS CRANEOFACIALES Y DEL NEURODESARROLLO GEN(ES) ASOCIADOS: JAG2
Z669900	SÍNDROME DE KOOLEN [CON MLPA] GEN(ES) ASOCIADOS: KANSL1

Z706500	SÍNDROME GENITOPATELAR GEN(ES) ASOCIADOS: KAT6B
Z696300	SÍNDROME DE TEMPLE-BARAITSER GEN(ES) ASOCIADOS: KCNH1
Z667500	SÍNDROME DE KABUKI TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KDM6A
Z690000	SÍNDROME DE RITSCHER-SCHINZEL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: KIAA0196
Z460500	MICROCEFALIA CON O SIN CORIORRETINOPATÍA, LINFEDEMA O RETRASO MENTAL, MCLMR GEN(ES) ASOCIADOS: KIF11
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1BP
Z340900	SÍNDROME DE MEGACOLON GOLDBERG-SHPRINTZEN GEN(ES) ASOCIADOS: KIF1BP
Z700600	SÍNDROME DE WIEDEMANN-STEINER GEN(ES) ASOCIADOS: KMT2A
Z667400	SÍNDROME DE KABUKI TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KMT2D
Z681900	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: KRAS
Z687000	SÍNDROME DE PORETTI-BOLTSHAUSER GEN(ES) ASOCIADOS: LAMA1
Z440600	LISENCEFALIA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: LAMB1
Z446800	MALFORMACIÓN DE DANDY-WALKER Y CEFALOCELES OCCIPITALES, RELACIONADOS CON LAMC1 GEN(ES) ASOCIADOS: LAMC1
Z578000	PROLAPSO DEL ÓRGANO PÉLVICO, RELACIONADO CON LAMC1 GEN(ES) ASOCIADOS: LAMC1
Z447800	MALFORMACIONES CORTICALES OCCIPITALES GEN(ES) ASOCIADOS: LAMC3
Z638000	SÍNDROME DE ALAZAMI GEN(ES) ASOCIADOS: LARP7
Z051500	ANOMALÍA DE PELGER-HUET GEN(ES) ASOCIADOS: LBR
Z230000	DISPLASIA ESQUELÉTICA DE GREENBERG GEN(ES) ASOCIADOS: LBR
Z447900	MALFORMACIONES DEL EJE IZQUIERDA-DERECHA GEN(ES) ASOCIADOS: LEFTY2
Z695400	SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN GEN(ES) ASOCIADOS: LIFR
Z231200	DISPLASIA MANDIBULO-ACRAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z577500	PROGERIA HUTCHINSON-GILFORD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z703700	SÍNDROME DEL CORAZÓN-MANO, TIPO ESLOVENO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LMNA
Z648300	SÍNDROME DE CODAS GEN(ES) ASOCIADOS: LONP1
Z697000	SÍNDROME DE UROFACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: LRIG2
Z653400	SÍNDROME DE DONNAI-BARROW GEN(ES) ASOCIADOS: LRP2
Z699900	SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: LTBP2
Z681800	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 10 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: LZTR1
Z691400	SÍNDROME DE SCHAAF-YANG (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MAGEL2
Z377400	HIOSPADIAS TIPO 1, LIGADO AL CROMOSOMA X GEN(ES) ASOCIADOS: MAMLD1

Z696200	SÍNDROME DE TEMPLE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MATERNAL UPD CHR. 14
Z693500	SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MATERNAL UPD CHR. 7
Z229400	DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA, RELACIONADA AL GEN MATN3 GEN(ES) ASOCIADOS: MATN3
Z461200	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MCPH1
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z689600	SÍNDROME DE RETT (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MECP2
Z676000	SÍNDROME DE LUJAN-FRYNS GEN(ES) ASOCIADOS: MED12
Z683200	SÍNDROME DE OPITZ-KAVEGGIA GEN(ES) ASOCIADOS: MED12
Z608800	RETRASO MENTAL Y RASGOS FACIALES DISTINTIVOS CON O SIN DEFECTOS CARDIACOS GEN(ES) ASOCIADOS: MED13L
Z759000	TRANSPOSICIÓN DE GRANDES ARTERIAS, DEXTRO-LOOPED 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MED13L
Z647100	SÍNDROME DE CARPENTER TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MEGF8
Z669400	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 2, AUTOSÓMICO DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: MEOX1
Z668800	SÍNDROME DE KEUTEL GEN(ES) ASOCIADOS: MGP
Z040300	ANADISPLASIA METAFISARIA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MMP13
Z357400	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: MMP21
Z040400	ANADISPLASIA METAFISARIA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MMP9
Z650400	SÍNDROME DE CURRARINO GEN(ES) ASOCIADOS: MNX1
Z462700	MICROCEFALIA, RELACIONADA CON MRE11A GEN(ES) ASOCIADOS: MRE11A
Z462300	MICROCEFALIA, RELACIONADO AL GEN MSMO1 GEN(ES) ASOCIADOS: MSMO1
Z024000	AGENESIA DENTAL SELECTIVA, TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MSX1
Z316800	FISURA OROFACIAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: MSX1
Z700900	SÍNDROME DE WITKOP GEN(ES) ASOCIADOS: MSX1
Z163700	CRANEOSINOSTOSIS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: MSX2
Z319500	FORAMINA PARIETAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MSX2
Z298200	ESPINA BÍFIDA FOLATO SENSIBLE GEN(ES) ASOCIADOS: MTRR
Z648800	SÍNDROME DE CONTRACTURAS CONGÉNITAS LETALES TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: MYBPC1
Z656800	SÍNDROME DE FEINGOLD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MYCN
Z669600	SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL TIPO 4, AUTOSÓMICO DOMINANTE, CON MIOPATÍA Y DISMORFISMO FACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: MYO18B
Z682600	SÍNDROME DE OGDEN GEN(ES) ASOCIADOS: NAA10
Z493700	NEURODEGENERACIÓN NEUROAXONAL, INFANTIL, CON DISMORFIA FACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: NALCN

Z299300	ESTATURA BAJA, ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO Y ANOMALÍA DE PELGER-HUET GEN(ES) ASOCIADOS: NBAS
Z691000	SÍNDROME DE RUPTURA DE NIJMEGEN GEN(ES) ASOCIADOS: NBN
Z233300	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: NEK1
Z696600	SÍNDROME DE SOTOS-LIKE GEN(ES) ASOCIADOS: NFIX
Z396500	INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA CON MICROCEFALIA, RETRASO DEL CRECIMIENTO Y SENSIBILIDAD A LA RADIACIÓN IONIZANTE GEN(ES) ASOCIADOS: NHEJ1
Z692300	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: NIN
Z172400	DEFECTO SEPTAL AURICULAR CON DEFECTOS DE CONDUCCIÓN ATRIOVENTRICULAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NKX2-5
Z229500	DISPLASIA ESPONDILO-MEGAEPIFISARIA-METAFISARIA GEN(ES) ASOCIADOS: NKX3-2
Z644400	SÍNDROME DE BLAU GEN(ES) ASOCIADOS: NOD2
Z357200	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NODAL
Z637900	SÍNDROME DE ALAGILLE TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: NOTCH2
Z223700	DISPLASIA ACROMESOMÉLICA, TIPO MAROTEAUX GEN(ES) ASOCIADOS: NPR2
Z570900	POLIMICROGIRIA OCCIPITAL BILATERAL GEN(ES) ASOCIADOS: NR2E1
Z682200	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: NRAS
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: NRG1
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: NRTN
Z685900	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NRXN1
Z712300	SÍNDROME DE SOTOS TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: NSD1
Z633800	SÍNDROME 3 M TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: OBSL1
Z101400	CALCIFICACIÓN DE BANDA CON GIRO Y POLIMICROGIRIA SIMPLIFICADA GEN(ES) ASOCIADOS: OCLN
Z678900	SÍNDROME DE MEIER-GORLIN TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ORC1
Z440400	LISENCEFALIA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PFAH1B1
Z667700	SÍNDROME DE KAGAMI-OGATA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PATERNAL UPD CHR. 14
Z711500	SÍNDROME PAPILORRENAL GEN(ES) ASOCIADOS: PAX2
Z024100	AGENESIA DENTAL SELECTIVA, TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PAX9
Z258100	ENANISMO PRIMARIO OSTEODISPLÁSICO MICROCEFÁLICO TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PCNT
Z101200	CALCIFICACIÓN DE LOS GANGLIOS BASALES TIPO 5, IDIOPÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: PDGFB
Z101100	CALCIFICACIÓN DE LOS GANGLIOS BASALES TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PDGFRB
Z190500	DEFICIENCIA DE PROLIDASA GEN(ES) ASOCIADOS: PEPD
Z155800	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: PEX5

Z364400	HIPERFOSFATASIA CON SÍNDROME DE RETRASO MENTAL TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: PGAP2
Z364500	HIPERFOSFATASIA CON SÍNDROME DE RETRASO MENTAL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: PGAP3
Z461300	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: PHC1
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PHOX2A
Z661300	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CON O SIN ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: PHOX2B
Z571000	POLIMICROGIRIA, PERISILVANA, CON HIPOPLASIA CEREBELOSA Y ARTROGRIPOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: PI4KA
Z676300	SÍNDROME DE MARDEN-WALKER GEN(ES) ASOCIADOS: PIEZO2
Z635800	SÍNDROME CHIME GEN(ES) ASOCIADOS: PIGL
Z484200	MÚLTIPLES ANOMALÍAS CONGÉNITAS-HIPOTONÍA-CONVULSIONES TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGN
Z364300	HIPERFOSFATASIA CON SÍNDROME DE RETRASO MENTAL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGO
Z364200	HIPERFOSFATASIA CON SÍNDROME DE RETRASO MENTAL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGV
Z364600	HIPERFOSFATASIA CON SÍNDROME DE RETRASO MENTAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: PIGW
Z693200	SÍNDROME DE SHORT GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3R1
Z678700	SÍNDROME DE MEGALENCEFALIA-POLIMICROGIRIA-POLIDACTILIA-HIDROCEFALIA GEN(ES) ASOCIADOS: PIK3R2
Z564200	PIES EQUINOVAROS GEN(ES) ASOCIADOS: PITX1
Z639900	SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PITX2
Z220600	DISGENESIA MESENQUIMAL DEL SEGMENTO ANTERIOR GEN(ES) ASOCIADOS: PITX3
Z634500	SÍNDROME AURICULOCONDILAR TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: PLCB4
Z375700	HIPOPLASIA MANDIBULAR, SORDERA, CARACTERÍSTICAS PROGEROIDES Y SÍNDROME DE LIPODISTROFIA GEN(ES) ASOCIADOS: POLD1
Z657400	SÍNDROME DE FILS GEN(ES) ASOCIADOS: POLE
Z187200	DEFICIENCIA DE HORMONA HIPOFISARIA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: POU1F1
Z646700	SÍNDROME DE CAMPTODACTILIA-ARTROPATÍA-COXA VARA-PERICARDITIS GEN(ES) ASOCIADOS: PRG4
Z017400	ACRODISOSTOSIS TIPO 1, CON O SIN RESISTENCIA HORMONAL GEN(ES) ASOCIADOS: PRKAR1A
Z668200	SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PROK2
Z187300	DEFICIENCIA DE HORMONA HIPOFISARIA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PROP1
Z704200	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PTCH1
Z425700	ENANISMO HIPEROSTÓTICO LENZ-MAJEWSKI GEN(ES) ASOCIADOS: PTDSS1
Z681700	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PTPN11
Z474300	MIOPATÍA MITOCONDRIAL Y ANEMIA SIDEROBLÁSTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: PUS1
Z317000	FISURA OROFACIAL TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: PVRL1

Z462400	MICROCEFALIA, PROGRESIVA, CONVULSIONES Y ATROFIA CEREBRAL Y CEREBELOSA GEN(ES) ASOCIADOS: QARS
Z647000	SÍNDROME DE CARPENTER GEN(ES) ASOCIADOS: RAB23
Z459800	SÍNDROME MICRO DE WARBURG TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP1
Z677100	SÍNDROME DE MARTSOLF GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP2
Z459900	SÍNDROME MICRO DE WARBURG TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RAB3GAP2
Z682100	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: RAF1
Z629200	SECUENCIA DE DEFORMACIÓN DE ACINESIA FETAL GEN(ES) ASOCIADOS: RAPSN
Z664600	SÍNDROME DE JAWAD GEN(ES) ASOCIADOS: RBBP8
Z691900	SÍNDROME DE SECKEL TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: RBBP8
Z640200	SÍNDROME DE BALLER-GEROLD GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z688900	SÍNDROME DE RAPADILINO GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z690600	SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON GEN(ES) ASOCIADOS: RECQL4
Z440500	LISENCEFALIA TIPO 2 (TIPO NORMAN-ROBERTS) GEN(ES) ASOCIADOS: RELN
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: RET
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RET
Z444900	MACROCEFALIA, ALOPECIA, CUTIS LAXA Y ESCOLIOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: RIN2
Z704900	SÍNDROME DEL PTERIGIÓN POPLÍTEO, TIPO LETAL GEN(ES) ASOCIADOS: RIPK4
Z682400	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: RIT1
Z231400	DISPLASIA METAFISARIA SIN HIPOTRICOSIS GEN(ES) ASOCIADOS: RMRP
Z375300	HIPOPLASIA DEL CARTÍLAGO-CABELLO GEN(ES) ASOCIADOS: RMRP
Z258000	ENANISMO PRIMARIO OSTEODISPLÁSICO MICROCEFÁLICO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: RNU4ATAC
Z092900	BRAQUIDACTILIA TIPO B1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ROR2
Z690200	SÍNDROME DE ROBINOW, AUTOSÓMICO RECESIVO (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ROR2
Z044500	ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN TIPO 15 CON DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: RPS28
Z462200	MICROCEFALIA, ESTATURA BAJA Y POLIMICROGIRIA CON CONVULSIONES GEN(ES) ASOCIADOS: RTTN
Z754100	SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS GEN(ES) ASOCIADOS: SALL1
Z689100	SÍNDROME DE RETRACCIÓN DE DUANE GEN(ES) ASOCIADOS: SALL4
Z706800	SÍNDROME IVIC GEN(ES) ASOCIADOS: SALL4
Z698300	SÍNDROME DE VIDRIO GEN(ES) ASOCIADOS: SATB2
Z697800	SÍNDROME DE VAN DEN ENDE-GUPTA GEN(ES) ASOCIADOS: SCARF2

Z628000	SÍNDROME DE RETRACCIÓN DE LA PARTE MEDIA DE LA CARA SCHINZEL-GIEDION GEN(ES) ASOCIADOS: SETBP1
Z685300	SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SHANK3
Z682500	SÍNDROME DE NOONAN-LIKE GEN(ES) ASOCIADOS: SHOC2
Z656200	SÍNDROME DE ESTATURA BAJA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SHOX
Z385200	HOLOPROSENFALIA TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SIX3
Z693300	SÍNDROME DE SHPRINTZEN-GOLDBERG GEN(ES) ASOCIADOS: SKI
Z101000	CALCIFICACIÓN DE LOS GANGLIOS BASALES TIPO 1, IDIOPÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC20A2
Z462800	MICROCEFALIA, TIPO AMISH GEN(ES) ASOCIADOS: SLC25A19
Z628300	DISPLASIA DE SCHNECKENBECKEN GEN(ES) ASOCIADOS: SLC35D1
Z710100	SÍNDROME MYHRE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD4
Z681600	SÍNDROME DE NICOLAIDES-BARAITSER GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCA2
Z648500	SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS, RELACIONADO CON SMARCE1 GEN(ES) ASOCIADOS: SMARCE1
Z220500	DISGENESIA CEREBRAL, NEUROPATÍA, ICTIOSIS, SÍNDROME DE QUERATODERMA PALMOPLANTAR GEN(ES) ASOCIADOS: SNAP29
Z682000	SÍNDROME DE NOONAN TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: SOS1
Z225400	DISPLASIA CRANEODIAFISARIA, AUTOSÓMICA DOMINANTE GEN(ES) ASOCIADOS: SOST
Z296500	ESCLEROSTEOSIS TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SOST
Z224600	DISPLASIA CAMPOMÉLICA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SOX9
Z475000	MIOPATÍA NATIVA AMERICANA GEN(ES) ASOCIADOS: STAC3
Z461900	MICROCEFALIA, AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: STIL
Z704100	SÍNDROME DE GORLIN (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR) GEN(ES) ASOCIADOS: SUFU
Z316600	FISURA OROFACIAL TIPO 10 GEN(ES) ASOCIADOS: SUMO1
Z744200	TRASTORNOS CEREBRALES RELACIONADOS AL GEN TANC2 GEN(ES) ASOCIADOS: TANC2
Z688300	SÍNDROME DOOR GEN(ES) ASOCIADOS: TBC1D24
Z651900	SÍNDROME DE DIGEORGE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TBX1
Z688100	SÍNDROME DE COUSIN GEN(ES) ASOCIADOS: TBX15
Z778100	SÍNDROME ULNAR-MAMARIO GEN(ES) ASOCIADOS: TBX3
Z662900	SÍNDROME DE HOLT-ORAM (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TBX5
Z222900	DISOSTOSIS ESPONDILOCOSTAL TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: TBX6
Z163800	CRANEOSINOSTOSIS TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TCF12
Z686000	SÍNDROME DE PITT-HOPKINS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TCF4

Z683400	SÍNDROME DE OROFACIODIGITAL TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TCTN3
Z644900	SÍNDROME DE BRANQUIO-OCULO-FACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: TFAP2A
Z267600	ENFERMEDAD DE CAMURATI-ENGELMANN GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB1
Z385500	HOLOPROSENFALIA TIPO 4 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGIF1
Z051200	ANQUILOBLEFARON-DEFECTOS ECTODÉRMICOS-FISURA LABIOPALATINA GEN(ES) ASOCIADOS: TP63
Z636900	SÍNDROME DE ADULT, MALFORMACIÓN DE MANOS Y PIES DIVIDIDA GEN(ES) ASOCIADOS: TP63
Z689000	SÍNDROME DE RAPP-HODGKIN GEN(ES) ASOCIADOS: TP63
Z708100	SÍNDROME EXTREMIDAD-MAMARIO GEN(ES) ASOCIADOS: TP63
Z487800	SÍNDROME DE ENANISMO MULIBREY GEN(ES) ASOCIADOS: TRIM37
Z670900	SÍNDROME DE LANGER-GIEDION (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TRPS1
Z682700	SÍNDROME DE OLMSTED GEN(ES) ASOCIADOS: TRPV3
Z044300	ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN TIPO 14 CON DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL GEN(ES) ASOCIADOS: TSR2
Z232900	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TTC21B
Z073200	ATRESIA INTESTINAL, MÚLTIPLES GEN(ES) ASOCIADOS: TTC7A
Z439500	LISENCEFALIA TIPO 3 GEN(ES) ASOCIADOS: TUBA1A
Z570800	POLIMICROGIRIA CON HIPOPLASIA DEL NERVIÓ ÓPTICO GEN(ES) ASOCIADOS: TUBA8
Z462900	MICROCEFALIA, RELACIONADO AL GEN TUBB2B GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB2B
Z570600	POLIMICROGIRIA ASIMÉTRICA GEN(ES) ASOCIADOS: TUBB2B
Z461100	MICROCEFALIA Y CORIORRETINOPATÍA CON O SIN RETRASO MENTAL GEN(ES) ASOCIADOS: TUBGCP6
Z163600	CRANEOSINOSTOSIS TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TWIST1
Z690500	SÍNDROME DE ROBINOW-SORAUF (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TWIST1
Z691200	SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TWIST1
Z178900	DEFICIENCIA DE BETA-UREIDOPROPIONASA GEN(ES) ASOCIADOS: UPB1
Z193400	DEFICIENCIA DEL COMPLEJO III MITOCONDRIAL, TIPO NUCLEAR 7 GEN(ES) ASOCIADOS: UQCC2
Z052100	ANOMALÍAS CRANEOFACIALES Y SÍNDROME DE DISGENESIS DEL SEGMENTO ANTERIOR GEN(ES) ASOCIADOS: VSX1
Z225800	DISPLASIA CRANEOECTODÉRMICA TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR19
Z233200	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 5 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR19
Z233700	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 11 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR34
Z225600	DISPLASIA CRANEOECTODÉRMICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR35
Z233600	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR35

Z233400	SÍNDROME DE COSTILLAS CORTAS CON O SIN POLIDACTILIA, TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: WDR60
Z658100	SÍNDROME DE GALLOWAY-MOWAT GEN(ES) ASOCIADOS: WDR73
Z447200	MALFORMACIÓN MANO/PIE, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: WNT10B
Z748200	TETRAAMELIA, AUTOSÓMICA RECESIVA GEN(ES) ASOCIADOS: WNT3
Z712100	SÍNDROME SERKAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: WNT4
Z690300	SÍNDROME DE ROBINOW, TIPO AUTOSÓMICO DOMINANTE 1 GEN(ES) ASOCIADOS: WNT5A
Z058300	APLASIA O HIPOPLASIA FIBULAR, CURVATURA FEMORAL Y POLI-, SIN- Y OLIGODACTILIA GEN(ES) ASOCIADOS: WNT7A
Z192300	DEFICIENCIA DE TIBIA Y PERONÉ GEN(ES) ASOCIADOS: WNT7A
Z677800	SÍNDROME DE MCLEOD CON O SIN ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA GEN(ES) ASOCIADOS: XK
Z101300	CALCIFICACIÓN DE LOS GANGLIOS BASALES TIPO 6, IDIOPÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: XPR1
Z299400	ESTATURA BAJA, MICROCEFALIA Y DISFUNCIÓN ENDOCRINA GEN(ES) ASOCIADOS: XRCC4
Z226900	DISPLASIA DESBUQUOIS TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: XYLT1
Z467300	SÍNDROME DE LIENCEFALIA MILLER DIEKER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: YWHAE
Z663700	SÍNDROME DE IMUNODEFICIENCIA-INESTABILIDAD CENTROMÉRICA-ANOMALÍAS FACIALES TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: ZBTB24
Z270200	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG GEN(ES) ASOCIADOS: ZEB2
Z661900	SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZEB2
Z164000	CRANEOSINOSTOSIS TIPO 6 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZIC1
Z385600	HOLOPROSENFALIA TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZIC2
Z356900	HETEROTAXIA VISCERAL, TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZIC3
Z767600	TRASTORNOS CEREBRALES RELACIONADOS CON ZIC5 GEN(ES) ASOCIADOS: ZIC5
Z231300	DISPLASIA MANDIBULOACRAL CON LIPODISTROFIA TIPO B (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ZMPSTE24
Z223300	DISOSTOSIS FRONTAL NASAL ACROMELICA GEN(ES) ASOCIADOS: ZSWIM6
Z155500	CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO JANSEN SECUENCIACIÓN GEN PTH1R
Z228400	DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE SECUENCIACIÓN EXONES [8-14] GEN COMP Y EXÓN 2 GEN MATN3
Z229000	DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA TARDÍA SECUENCIACIÓN GEN SEDL [TRAPPC2]
Z229700	DISPLASIA ESPONDILOMETAFISARIA CON INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SECUENCIACIÓN GEN ACP5
Z229800	DISPLASIA ESPONDILOMETAFISARIA TIPO KOZLOWSKI SECUENCIACIÓN GEN TRPV4
Z230800	DISPLASIA GELOFÍSICA GEN(ES) ASOCIADOS: ADAMTSL2
Z254700	ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA Y FISURA LABIO PALARINA TIPO 3 SECUENCIACIÓN EXONES [5-8, 13-14] GEN TP63
Z385300	HOLOPROSENFALIA TIPO 3 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN SHH

Z385400	HOLOPROSENFALIA TIPO 3 SECUENCIACIÓN GEN SHH
Z451400	MEGALENCEFALIA-POLIMICROGIRIA-POLIDACTILIA POSTAXIAL-HIDROCEFALIA TIPO 1 SECUENCIACIÓN GEN PIK3R2
Z451500	MEGALENCEFALIA-POLIMICROGIRIA-POLIDACTILIA POSTAXIAL-HIDROCEFALIA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN AKT3
Z460800	MICROCEFALIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 SECUENCIACIÓN GEN WDR62
Z460900	MICROCEFALIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN ASPM
Z461000	MICROCEFALIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 SECUENCIACIÓN GEN ASPM
Z644200	SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: FLCN
Z647400	SÍNDROME DE CHARGE DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN CHD7
Z647500	SÍNDROME DE CHARGE SECUENCIACIÓN MASIVA [NGS] GEN CHD7
Z359100	SÍNDROME HIDROLETAL GEN(ES) ASOCIADOS: HYL51
Z768300	TREACHER COLLINS SÍNDROME DE DELECIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN TCOF1
Z768400	TREACHER COLLINS SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN TCOF1
Z768500	TREACHER COLLINS TIPO 2 SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN POLRID
Z768600	TREACHER COLLINS TIPO 3 SÍNDROME DE SECUENCIACIÓN GEN POLRIC
Z782900	SÍNDROME DE VICI GEN(ES) ASOCIADOS: EPG5
Z700300	SÍNDROME DE WERNER GEN(ES) ASOCIADOS: WRN [RECQL2]