

Lista de Genes

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
45, X	Síndrome de Turner	Turner syndrome	Trastorno multisistémico (reproductivo, endocrino, esquelético, cardíaco, renal)	Turner Syndrome: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
ABCC8	Hipoglucemia hiperinsulinémica, familiar 1	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial 1	Trastorno metabólico	Hiperinsulinismo congénito (nih.gov)	
ABCC8	Diabetes mellitus, transitoria y permanente neonatal	Diabetes mellitus, transient and permanent neonatal	Diabetes neonatal	Diabetes neonatal (childrens.com)	
ABCD1	Adrenoleucodistrofia	Adrenoleukodystrophy	Trastorno metabólico	Adrenoleucodistrofia: MedlinePlus enciclopedia médica	Solo hombres
ACADM	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
ACADVL	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
ACAT1	Deficiencia de beta-cetotiolasa	Beta-ketothiolase deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for Beta-ketothiolase deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
ADA	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de ADA	Severe Combined Immunodeficiency due to ADA Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Inmunodeficiencia combinada grave (nih.gov)	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
ADAMTS13	Púrpura trombocitopénica trombótica	Thrombotic thrombocytopenic purpura	Trastorno sanguíneo	Púrpura trombótica trombocitopénica (TTP): NIH	Agregada 6/24/2024
ADGRV1	Síndrome de Usher, tipo 2C	Usher syndrome, type 2C	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: Causas, síntomas y diagnóstico NIDCD (nih.gov)	Agregada 1/6/2025
AGXT	Hiperoxaluria primaria tipo 1	Primary hyperoxaluria type 1	Trastorno renal	Hiperoxaluria y oxalosis - Síntomas y causas - Mayo Clinic	
AKR1D1	Defecto congénito de síntesis de ácidos biliares 2	Congenital bile acid synthesis defect 2	Trastorno metabólico	Congenital bile acid synthesis defect type 2: MedlinePlus Genetics	
ALDH7A1	Epilepsia dependiente de piridoxina	Pyridoxine-dependent epilepsy	Trastorno metabólico	Pyridoxine-dependent epilepsy: MedlinePlus Genetics	
ALDOB	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Hereditary fructose intolerance	Trastorno metabólico	Intolerancia hereditaria a la fructosa: MedlinePlus enciclopedia médica	
ALPL	Hipofosfatasa	Hypophosphatasia	Trastorno metabólico	Hipofosfatemia: MedlinePlus enciclopedia médica	
ARG1	Hiperargininemia	Hyperargininemia	Trastorno metabólico	Newborn screening information for argininemia Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
ARSA	Leucodistrofia metacromática	Metachromatic Leukodystrophy	Trastorno metabólico	Leucodistrofia metacromática: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
ARSB	Mucopolisacaridosis tipo 6	Mucopolysaccharidosis type 6	Trastorno metabólico	Mucopolisacaridosis NINDS Español (nih.gov)	
ASL	Aciduria argininosuccínica	Argininosuccinic aciduria	Trastorno metabólico	Aciduria argininosuccínica - Symptoms, Causes, Treatment NORD (rarediseases.org)	
ASS1	Citrulinemia tipo I	Citrullinemia type I	Trastorno metabólico	Citrulinemia – newbornscreening.info	
ATP6VOA4	Acidosis tubular renal distal tipo 3	Distal renal tubular acidosis type 3	Trastorno multisistémico (riñón y pérdida de audición)	Acidosis tubular renal distal: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
ATP6V1B1	Acidosis tubular renal distal tipo 2	Distal renal tubular acidosis type 2	Trastorno multisistémico (riñón y pérdida de audición)	Acidosis tubular renal distal: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
ATP7B	Enfermedad de wilson	Wilson Disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Wilson: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
BCKDHA	Enfermedad de la orina con jarabe de arce tipo 1A	Maple syrup urine disease type 1A	Trastorno metabólico	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce: MedlinePlus enciclopedia médica	
BCKDHB	Enfermedad de la orina con jarabe de arce tipo 1B	Maple syrup urine disease type 1B	Trastorno metabólico	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce: MedlinePlus enciclopedia médica	
BTD	Deficiencia de biotinidasa	Biotinidase deficiency	Trastorno metabólico	Deficiencia de Biotinidasa Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
CASR	Hiperparatiroidismo primario severo neonatal	Neonatal severe primary hyperparathyroidism	Trastorno del sistema endocrino	Hiperplasia paratiroidea: MedlinePlus enciclopedia médica	
CBLIF (GIF)	Deficiencia de factor intrínseco	Intrinsic factor deficiency	Anemia congénita	Factor intrínseco: MedlinePlus enciclopedia médica	
CBS	Homocistinuria clásica	Classic homocystinuria	Trastorno metabólico	Homocistinuria: MedlinePlus enciclopedia médica	
CCDC103	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
CCDC39	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
CCDC40	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
CCNO	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
CDH23	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 12	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 12	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
CDH23	Síndrome de Usher, tipo 1D/F	Usher syndrome, type 1D/F	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: Causas, síntomas y diagnóstico NIDCD (nih.gov)	
CFAP300 (C11orf70)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
CFTR	Fibrosis quística	Cystic fibrosis	Enfermedad del sistema respiratorio	Fibrosis quística: MedlinePlus en español	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
CIB2	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 48	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 48	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
CLDN14	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 29	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 29	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
COL11A1	Síndrome de Stickler tipo 2	Stickler syndrome type 2	Trastorno multisistémico (audición, visión, esquelético)	Síntomas y causas - Mayo Clinic	
COL2A1	Síndrome de Stickler tipo 1	Alport Syndrome, autosomal recessive	Trastorno multisistémico (audición, visión, esquelético)	Síntomas y causas - Mayo Clinic	
COL4A3	Síndrome de Alport, autosómico recesivo	Alport Syndrome, autosomal recessive	Trastorno multisistémico (audición, visión, riñón)	Síndrome de Alport: MedlinePlus enciclopedia médica	
COL4A4	Síndrome de Alport, autosómico recesivo	Alport Syndrome, autosomal recessive	Trastorno multisistémico (audición, visión, riñón)	Síndrome de Alport: MedlinePlus enciclopedia médica	
COL4A5	Síndrome de Alport, ligado al cromosoma X	Alport Syndrome, X-linked	Trastorno multisistémico (audición, visión, riñón)	Síndrome de Alport: MedlinePlus enciclopedia médica	Masculinos y femeninos
CPS1	Enfermedad por deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I	Carbamoyl phosphate synthetase I deficiency disease	Trastorno metabólico	Deficiencia de carbamil Fosfato Sintetasa Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
CPT1A	Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1A	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for carnitine palmitoyltransferase I deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
CPT2	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for carnitine palmitoyl transferase type II deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
CTNS	Cistinosis	Cystinosis	Trastorno metabólico	La cistinosis American Kidney Fund	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
CYBA	Enfermedad granulomatosa crónica	Chronic granulomatous disease	Trastorno de inmunodeficiencia	Enfermedad granulomatosa crónica: MedlinePlus enciclopedia médica	
CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica	Chronic granulomatous disease	Trastorno de inmunodeficiencia	Enfermedad granulomatosa crónica: MedlinePlus enciclopedia médica	Masculinos y femeninos
CYP11A1	Insuficiencia suprarrenal congénita con inversión sexual 46XY, parcial o completa	Adrenal insufficiency, congenital, with 46XY sex reversal, partial or complete	Trastorno del sistema endocrino	Congenital adrenal insufficiency with 46, XY sex reversal OR 46,XY disorder of sex development-adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency - MedGen - NCBI (nih.gov)	Agregada 6/24/2024
CYP27A1	Xantomatosis cerebrotendinosa	Cerebrotendinous xanthomatosis	Trastorno metabólico	Xantomatosis cerebrotendinosa (nih.gov)	
CYP27B1	Raquitismo dependiente de vitamina D, tipo I	Vitamin D-dependent rickets, type I	Trastorno del sistema esquelético	Vitamin D-dependent rickets: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024 Sensibilidad reducida
DBT	Enfermedad de la orina con jarabe de arce tipo 2	Maple syrup urine disease type 2	Trastorno metabólico	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce: MedlinePlus enciclopedia médica	
DCLRE1C	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C	Severe Combined Immunodeficiency due to DCLRE1C Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Omenn syndrome: MedlinePlus Genetics	
DNAAF1	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAAF2	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAAF3	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAAF4 (DYX1C1)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAAF5	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
DNAH11	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAH5	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAI1	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DNAI2	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
DUOX2	Dishormonogénesis tiroidea 6	Thyroid dyshormonogenesis 6	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	Sensibilidad reducida
DUOXA2	Dishormonogénesis tiroidea 5	Thyroid dyshormonogenesis 5	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
ELN	Estenosis aórtica supraavalvar	Supravalvar aortic stenosis	Trastorno multisistémico (corazón, piel)	Supravalvular aortic stenosis - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
ESPN	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 36	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 36	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	Sensibilidad reducida
ETFA	Acidemia glutárica IIA	Glutaric acidemia IIA	Trastorno metabólico	Glutaric acidemia type II: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
ETFB	Acidemia glutárica IIB	Glutaric acidemia IIB	Trastorno metabólico	Glutaric acidemia type II: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
ETFDH	Acidemia glutárica IIC	Glutaric acidemia IIC	Trastorno metabólico	Glutaric acidemia type II: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
F10	Deficiencia de factor X	Factor X deficiency	Desorden sanguíneo	Deficiencia del factor X: MedlinePlus enciclopedia médica	
F7	Deficiencia de factor VII	Factor VII deficiency	Desorden sanguíneo	Deficiencia del factor VII: MedlinePlus enciclopedia médica	
F8	Hemofilia A	Hemophilia A	Desorden sanguíneo	Hemofilia A: MedlinePlus enciclopedia médica	<50% de sensibilidad debido a que no hay inversión ni llamada CNV; masculinos y femeninos

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
F9	Hemofilia B	Hemophilia B	Desorden sanguíneo	Hemofilia B: MedlinePlus enciclopedia médica	<50% de sensibilidad debido a que no hay inversión ni llamada CNV; masculinos y femeninos
FAH	Tirosinemia tipo I	Tyrosinemia type I	Trastorno metabólico	Newborn screening information for tyrosinemia, type I Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
FBP1	Deficiencia de fructosa-1, 6-bisfosfatasa	Fructose-1, 6-bisphosphatase deficiency	Trastorno metabólico	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
FOXJ1	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
FZD4	Vitreo-retinopatía exudativa familiar	Familial exudative vitreoretinopathy	Trastorno de la visión	Familial exudative vitreoretinopathy: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025
G6PC1	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno 1a	Glycogen Storage Disease 1a	Trastorno metabólico	Enfermedad de von Gierke: MedlinePlus enciclopedia médica	
G6PD	Deficiencia de G6PD	G6PD deficiency	Trastorno metabólico	Deficiencia de glucosa -6-fosfato deshidrogenasa: MedlinePlus enciclopedia médica	Sólo masculinos a menos que las femeninas sean homocigotas.
GAA	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno II	Glycogen storage disease II	Trastorno metabólico	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2 (nih.gov)	
GALK1	Deficiencia de galactoquinasa	Galactokinase deficiency	Trastorno metabólico	Galactosemia: MedlinePlus enciclopedia médica	
GALNS	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Mucopolysaccharidosis type 4A	Trastorno metabólico	Mucopolisacaridosis tipo IV: MedlinePlus enciclopedia médica	
GALT	Galactosemia	Galactosemia	Trastorno metabólico	Galactosemia: MedlinePlus enciclopedia médica	
GAMT	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency	Trastorno metabólico	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
GATM	Deficiencia de AGAT	AGAT deficiency	Trastorno metabólico	Arginine:glycine amidinotransferase deficiency MedlinePlus Genetics	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
GCDH	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Trastorno metabólico	Glutaric acidemia type I Newborn Screening (hrsa.gov)	
GCH1	Deficiencia de GTP ciclohidrolasa I	GTP cyclohydrolase I deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for bipterin defect in cofactor regeneration Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
GCK	Diabetes mellitus, neonatal permanente	Diabetes mellitus, permanent neonatal	Diabetes neonatal	Diabetes neonatal (childrens.com)	
GIPC3	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 15	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 15	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
GJB2	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 1A	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 1A	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
GLUD1	Síndrome de hiperinsulinismo e hiperamonemia	Hyperinsulinism hyperammonemia syndrome	Trastorno metabólico	Hiperinsulinismo congénito (nih.gov)	
GRHPR	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Primary hyperoxaluria type 2	Trastorno renal	Hiperoxaluria y oxalosis - Síntomas y causas - Mayo Clinic	
GRXCR1	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 25	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 25	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
HADH	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa	3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
HADHA	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Trastorno metabólico	Deficiencia de LCHAD (nih.gov)	
HADHB	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for trifunctional protein deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
HBB	Anemia drepanocítica	Sickle cell disease	Desorden sanguíneo	Enfermedad drepanocítica: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
HBB	Beta talasemia	Beta thalassemia	Desorden sanguíneo	Beta talasemia (para Padres) - Nemours KidsHealth	
HLCS	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Holocarboxylase synthetase deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for holocarboxylase synthetase deficiency Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
HMGCL	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	Trastorno metabólico	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
HOGA1	Hiperoxaluria primaria tipo 3	Primary hyperoxaluria type 3	Trastorno renal	Hiperoxaluria y oxalosis - Síntomas y causas - Mayo Clinic	
HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	Hermansky-Pudlak syndrome 1	Trastorno multisistémico (visión, pigmentación, sangre)	Síndrome de Hermansky-Pudlak (nih.gov)	No se puede informar la duplicación común
HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4	Hermansky-Pudlak syndrome 4	Trastorno multisistémico (visión, pigmentación, sangre)	Síndrome de Hermansky-Pudlak (nih.gov)	
HSD11B2	Exceso aparente de mineralocorticoides	Apparent mineralocorticoid excess	Hipertensión hereditaria	Apparent mineralocorticoid excess - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
HSD3B2	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency	Trastorno del sistema endocrino	Congenital adrenal hyperplasia Newborn Screening (hrsa.gov)	
HSD3B7	Defecto congénito de síntesis de ácidos biliares 1	Congenital bile acid synthesis defect 1	Trastorno metabólico	3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency: MedlinePlus Genetics	
IDS	Mucopolisacaridosis tipo 2	Mucopolysaccharidosis Type 2	Trastorno metabólico	Mucopolisacaridosis tipo II: MedlinePlus enciclopedia médica	Sensibilidad reducida; sólo hombres
IDUA	Mucopolisacaridosis tipo 1	Mucopolysaccharidosis Type 1	Trastorno metabólico	Mucopolisacaridosis tipo I: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al cromosoma X	Severe Combined Immunodeficiency, X-linked	Trastorno de inmunodeficiencia	Inmunodeficiencia combinada grave (nih.gov)	Sólo hombres
IL7R	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IL-7Ralfa	Severe Combined Immunodeficiency due to IL-7R alpha Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Omenn syndrome: MedlinePlus Genetics	
ILDR1	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 42	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 42	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
INS	Diabetes mellitus, neonatal permanente	Diabetes mellitus, permanent neonatal	Diabetes neonatal	Diabetes neonatal (childrens.com)	
IVD	Acidemia isovalérica	Isovaleric acidemia	Trastorno metabólico	Isovaleric acidemia Newborn Screening (hrsa.gov)	
IYD	Dishormonogénesis tiroidea 4	Thyroid dysmorphogenesis 4	Hipotiroidismo congénito	Congenital hypothyroidism: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
JAK3	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de JAK3	Severe Combined Immunodeficiency due to JAK3 Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	JAK3-deficient severe combined immunodeficiency: MedlinePlus Genetics	
KCNE1	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen 2	Jervell and Lange-Nielsen syndrome 2	Trastorno multisistémico (audición, corazón)	Jervell and Lange-Nielsen syndrome: MedlinePlus Genetics	
KCNJ11	Hipoglucemia hiperinsulinémica familiar 2	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial 2	Trastorno metabólico	Hiperinsulinismo congénito (nih.gov)	
KCNJ11	Diabetes mellitus, transitoria y permanente neonatal con características neurológicas	Diabetes mellitus, transient and permanent neonatal with neurologic features	Diabetes neonatal	Diabetes neonatal (childrens.com)	
KCNQ1	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen 1	Jervell and Lange-Nielsen syndrome 1	Trastorno multisistémico (audición, corazón)	Jervell and Lange-Nielsen syndrome: MedlinePlus Genetics	
KIF11	Vitreoretinopatía exudativa familiar	Familial exudative vitreoretinopathy	Trastorno de la visión	Familial exudative vitreoretinopathy: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
LHFPL5	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 67	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 67	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
LIPA	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	Lysosomal acid lipase deficiency	Trastorno metabólico	Lysosomal acid lipase deficiency: MedlinePlus Genetics	
LMBRD1	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cbIF	Methylmalonic aciduria and homocystinuria type cbIF	Trastorno metabólico	Newborn screening information for Methylmalonic aciduria with homocystinuria Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
LOXHD1	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 77	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 77	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
LRP5	Vitreorretinopatía exudativa familiar	Familial exudative vitreoretinopathy	Trastorno de la visión	Familial exudative vitreoretinopathy: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025
LRRC6 (DNAAF11)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
LRTOMT	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 63	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 63	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
MARVELD 2	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 49	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 49	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
MCCC1	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 1 deficiency	Trastorno metabólico	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
MCCC2	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 2 deficiency	Trastorno metabólico	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
MCIDAS	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
MITF	Síndrome de Waardenburg tipo 2A	Waardenburg Syndrome type 2A	Trastorno multisistémico (audición, pigmentación)	Síndrome de Waardenburg: MedlinePlus enciclopedia médica	No informará variante genética que aumenta el riesgo de melanoma a partir del 6/24/2024

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
MMAA	Aciduria metilmalónica tipo cbIA	Methylmalonic aciduria, cbIA type	Trastorno metabólico	Newborn screening information for methylmalonic acidemia Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
MMAB	Aciduria metilmalónica tipo cbIB	Methylmalonic aciduria, cbIB type	Trastorno metabólico	Newborn screening information for methylmalonic acidemia Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
MMACHC	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cbIC	Methylmalonic aciduria and homocystinuria type cbIC	Trastorno metabólico	Newborn screening information for Methylmalonic aciduria with homocystinuria Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
MMADHC	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cbID	Methylmalonic aciduria and homocystinuria type cbID	Trastorno metabólico	Newborn screening information for Methylmalonic aciduria with homocystinuria Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
MMUT (MUT)	Aciduria metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa	Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA mutase deficiency	Trastorno metabólico	Acidemia metilmalónica (nih.gov)	
MPI	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	Congenital disorder of glycosylation type 1b	Trastorno metabólico	Trastornos congénitos de la glicosilación (2021) - Symptoms, Causes, Treatment NORD (rarediseases.org)	
MSRB3	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 74	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 74	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
MTHFR	Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency	Trastorno metabólico	Homocistinuria: MedlinePlus enciclopedia médica	
MTR	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbIG	Methylcobalamin deficiency type cbIG	Trastorno metabólico	Homocistinuria: MedlinePlus enciclopedia médica	
MTRR	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbIE	Methylcobalamin deficiency type cbIE	Trastorno metabólico	Homocistinuria: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
MYO15A	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 3	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 3	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
MYO7A	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 2	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 2	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
MYO7A	Síndrome de Usher tipo 1B	Usher Syndrome type 1B	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: MedlinePlus en español	
NAGS	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	N-acetylglutamate synthase deficiency	Trastorno metabólico	Anomalía hereditaria del ciclo de la urea: MedlinePlus enciclopedia médica	
NDP	Vitreoretinopatía exudativa familiar	Familial exudative vitreoretinopathy	Trastorno de la visión	Familial exudative vitreoretinopathy: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025
ODAD1 (CCDC114)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
ODAD2 (ARMC4)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025; Sensibilidad reducida
ODAD3 (CCDC151)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
ODAD4 (TTC25)	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
OTC	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Ornithine transcarbamylase deficiency	Trastorno metabólico	Ornithine transcarbamylase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	Masculinos y femeninos
OTOF	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 9	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 9	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
OTOG	Pérdida auditiva no sindrómica autosómica recesiva B 18B	Autosomal recessive B nonsyndromic hearing loss 18B	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
OTOGL	Pérdida auditiva no sindrómica autosómica recesiva B 84B	Autosomal recessive B nonsyndromic hearing loss 84B	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
PAH	Fenilcetonuria	Phenylketonuria	Trastorno metabólico	Fenilcetonuria: MedlinePlus enciclopedia médica	
PAX3	Síndrome de Waardenburg tipo 1	Waardenburg Syndrome type 1	Trastorno multisistémico (audición, pigmentación)	Síndrome de Waardenburg: MedlinePlus enciclopedia médica	
PAX8	Hipotiroidismo congénito	Congenital hypothyroidism	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
PCCA	Acidemia propiónica	Propionic Acidemia	Trastorno metabólico	Propionic acidemia Newborn Screening (hrsa.gov)	
PCCB	Acidemia propiónica	Propionic Acidemia	Trastorno metabólico	Propionic acidemia Newborn Screening (hrsa.gov)	
PCDH15	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 23	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 23	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
PCDH15	Síndrome de Usher tipo 1F	Usher Syndrome type 1F	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: MedlinePlus en español	Informará herencia digénica con CDH23
PDX1	Agenesia pancreática 1	Pancreatic agenesis 1	Trastorno del sistema endocrino	Permanent neonatal diabetes mellitus: MedlinePlus Genetics	
PHEX	Raquitismo hipofosfatémico hereditario	Hereditary hypophosphatemic rickets	Trastorno del sistema esquelético	Hereditary hypophosphatemic rickets: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024 Masculinos y femeninos
PHKA2	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno, tipo IXa1/IXa2	Glycogen Storage Disease, type IXa1/IXa2	Trastorno metabólico	Glycogen storage disease type IX: MedlinePlus Genetics	Sólo hombres
PHKB	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno, tipo IXb	Glycogen Storage Disease, type IXb	Trastorno metabólico	Glycogen storage disease type IX: MedlinePlus Genetics	
PHKG2	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno, tipo IXc	Glycogen Storage Disease, type IXc	Trastorno metabólico	Glycogen storage disease type IX: MedlinePlus Genetics	
PHOX2B	Síndrome de hipoventilación central con o sin enfermedad de Hirschsprung	Central hypoventilation syndrome with or without Hirschsprung disease	Trastorno multisistémico (respiración, cardíaco, digestión, visión)	Síndrome de hipoventilación congénita central (nih.gov)	Sensibilidad reducida ya que solo se pueden detectar variantes de secuencia, no expansiones de repetición de polialanina

Continued



Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
PJKK (DFNB59)	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 59	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 59	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
PLPBP	Epilepsia de aparición temprana, dependiente de vitamina B6	Epilepsy, early-onset, vitamin B6-dependent	Trastorno convulsivo	PLPBP Deficiency - GeneReviews® - NCBI Bookshelf (nih.gov)	Agregada 6/24/2024
PNPO	Convulsiones que responden al fosfato de piridoxal	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	Trastorno metabólico	Pyridoxal 5'-phosphate-dependent epilepsy: MedlinePlus Genetics	
POU1F1	Deficiencia de hormona pituitaria, combinada, 1	Pituitary hormone deficiency, combined, 1	Trastorno neuroendocrino	Combined pituitary hormone deficiency: MedlinePlus Genetics	
PTS	Hiperfenilalaninemia A por deficiencia de BH4	BH4-deficient hyperphenylalaninemia A	Trastorno metabólico	Tetrahydrobiopterin deficiency: MedlinePlus Genetics	
QDPR	Deficiencia de dihidropteridina reductasa	Dihydropteridine reductase deficiency	Trastorno metabólico	Newborn screening information for biopterin defect in cofactor regeneration Baby's First Test Newborn Screening Baby Health (babysfirsttest.org)	
RAG1	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de RAG1	Severe Combined Immunodeficiency due to RAG1 Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Omenn syndrome: MedlinePlus Genetics	
RAG2	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de RAG2	Severe Combined Immunodeficiency due to RAG2 Deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Omenn syndrome: MedlinePlus Genetics	
RB1	Retinoblastoma	Retinoblastoma	Síndrome de predisposición hereditaria al cáncer	Retinoblastoma: MedlinePlus enciclopedia médica	
RDX	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 24	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 24	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
RET	Neoplasia endocrina múltiple 2B	Multiple endocrine neoplasia 2B	Síndrome de predisposición hereditaria al cáncer	Neoplasia endocrina múltiple (NEM) II: MedlinePlus enciclopedia médica	
RSPH1	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
RSPH4A	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
RSPH9	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
SCNN1A	Pseudohipoaldosteronismo tipo I	Pseudohypoaldosteronism type I	Trastorno metabólico	Pseudohypoaldosteronism type 1: MedlinePlus Genetics	
SCNN1B	Pseudohipoaldosteronismo tipo I	Pseudohypoaldosteronism type I	Trastorno metabólico	Pseudohypoaldosteronism type 1: MedlinePlus Genetics	
SCNN1B	Síndrome de Liddle 1	Liddle syndrome 1	Hipertensión hereditaria	Liddle syndrome: MedlinePlus Genetics	
SCNN1G	Síndrome de Liddle 2	Liddle syndrome 2	Hipertensión hereditaria	Liddle syndrome: MedlinePlus Genetics	
SCNN1G	Pseudohipoaldosteronismo tipo I	Pseudohypoaldosteronism type I	Trastorno metabólico	Pseudohypoaldosteronism type 1: MedlinePlus Genetics	
SLC19A3	Enfermedad de los ganglios basales sensibles a la biotina	Biotin-responsive basal ganglia disease	Trastorno metabólico	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease: MedlinePlus Genetics	
SLC2A1	Distonía 9, síndromes de deficiencia de GLUT1 1 y 2, autosómico dominante	Dystonia 9, GLUT1 deficiency syndromes 1 and 2, autosomal dominant	Trastorno metabólico	Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1: NORD	Agregada 6/24/2024
SLC22A5	Enfermedad sistémica por deficiencia primaria de carnitina	Systemic primary carnitine deficiency disease	Trastorno metabólico	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (nih.gov)	
SLC26A3	Diarrea congénita secretora de cloro 1	Congenital secretory chloride diarrhea 1	Trastorno del sistema gastrointestinal	Congenital chloride diarrhea - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
SLC26A4	Pérdida auditiva no sindrómica autosómica recesiva 4	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 4	Trastorno multisistémico (audición, tiroides)	Síndrome de Pendred - Síntomas, causas, tratamiento NIDCD (nih.gov)	
SLC37A4	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Ib/lc	Glycogen Storage Disease Ib/lc	Trastorno metabólico	Enfermedad de von Gierke: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
SLC39A4	Acrodermatitis enteropática	Acrodermatitis enteropathica	Trastorno metabólico	Acrodermatitis enteropathica - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
SLC5A5	Dishormonogénesis tiroidea 1	Thyroid dyshormonogenesis 1	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
SLC52A2	Deficiencia del transportador de riboflavina	Riboflavin transporter deficiency	Trastorno multisistémico (neurológico, auditivo, visual, respiratorio)	https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12726/deficiencia-del-transportador-de-riboflavina	Agregada 6/24/2024
SLC52A3	Deficiencia del transportador de riboflavina	Riboflavin transporter deficiency	Trastorno multisistémico (neurológico, auditivo, visual, respiratorio)	https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12726/deficiencia-del-transportador-de-riboflavina	Agregada 6/24/2024
SLC7A7	Intolerancia a la proteína lisinúrica	Lysinuric protein intolerance	Trastorno metabólico	Lysinuric protein intolerance: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
SMN1	Atrofia muscular espinal	Spinal muscular atrophy	Trastorno neuromuscular	Atrofia muscular espinal: MedlinePlus en español	Solo eliminaciones del exón 7
SOX10	Síndrome de Waardenburg tipo 2E	Waardenburg syndrome type 2E	Trastorno multisistémico (audición, pigmentación)	Síndrome de Waardenburg: MedlinePlus enciclopedia médica	
SPAG1	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
SPR	Respuesta a dopa debido a deficiencia de sepiapterina reductasa	Dopa responsive due to sepiapterin reductase deficiency	Trastorno metabólico	Dopa-responsive dystonia: MedlinePlus Genetics	
STAR	Hiperplasia suprarrenal lipoidea congénita por deficiencia de STAR	Congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency	Trastorno del sistema endocrino	Congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency - About the Disease - Genetic and Rare Diseases Information Center (nih.gov)	
TFAZZIN (TAZ)	Síndrome de Barth	Barth Syndrome	Trastorno metabólico	¿Qué es el síndrome de Barth? Nicklaus Children's Hospital (nicklauschildrens.org)	Sólo hombres
TAT	Tirosinemia tipo II	Tyrosinemia, type II	Trastorno metabólico	https://newbornscreening.hrsa.gov/es/enfermedades/tyrosinemia-type-ii	Agregada 6/24/2024

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
TBX19	Deficiencia de hormona adrenocorticotrópica	Adrenocorticotropic hormone deficiency	Trastorno del sistema endocrino	Definición y hechos de la insuficiencia suprarrenal y enfermedad de Addison - NIDDK (nih.gov)	
TCN2	Deficiencia de transcobalamina II	Transcobalamin II deficiency	Trastorno metabólico	Anemia - Anemia por deficiencia de vitamina B12 NHLBI, NIH	
TECTA	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 12	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 12	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TECTA	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 21	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 21	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TG	Dishormonogénesis tiroidea 3	Thyroid dyshormonogenesis 3	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
TH	Distonía con respuesta a dopa por deficiencia de TH	TH-deficient dopa-responsive dystonia	Trastorno metabólico	Deficiencia de tirosina hidroxilasa - Symptoms, Causes, Treatment NORD (rarediseases.org)	
TMC1	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 7	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 7	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TMIE	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 6	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 6	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TMPRSS3	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 8	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 8	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TPO	Dishormonogénesis tiroidea 2A	Thyroid dyshormonogenesis 2A	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
TPRN	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 79	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 79	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	
TRIOBP	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 28	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 28	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	Se excluye VNTR de 1kb
TSHB	Deficiencia aislada de hormona estimulante de la tiroides	Isolated thyroid-stimulating hormone deficiency	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	
TSHR	Hipotiroidismo debido a mutaciones del receptor de TSH	Hypothyroidism due to TSH receptor mutations	Hipotiroidismo congénito	Hipotiroidismo neonatal: MedlinePlus enciclopedia médica	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
TSPAN12	Vitreorretinopatía exudativa familiar	Familial exudative vitreoretinopathy	Trastorno de la visión	Familial exudative vitreoretinopathy: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025
USH1C	Síndrome de Usher tipo 1C	Usher Syndrome type 1C	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: MedlinePlus en español	
USH1G	Síndrome de Usher tipo 1G	Usher Syndrome type 1G	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: MedlinePlus en español	
USH2A	Síndrome de Usher tipo 2A	Usher syndrome, type 2A	Trastorno multisistémico (audición, visión)	Síndrome de Usher: MedlinePlus en español	Agregada 1/6/2025
VWF	enfermedad de von Willibrand 3	von Willibrand disease 3	Desorden sanguíneo	Enfermedad de von Willebrand: MedlinePlus enciclopedia médica	Sensibilidad reducida
WT1	Tumor de Wilms	Wilms Tumor	Síndrome de predisposición hereditaria al cáncer	Tumor de Wilms: MedlinePlus en español	Agregada 1/6/2025
ZAP70	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ZAP70	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency	Trastorno de inmunodeficiencia	Inmunodeficiencia combinada grave (para Padres) - Nemours KidsHealth	
ZMYND10	Discinesia ciliar primaria	Primary ciliary dyskinesia	Enfermedad del sistema respiratorio	Discinesia Ciliar Primaria: NHLBI	Agregada 1/6/2025
Eliminado del panel 2					
PTPRQ	Pérdida auditiva autosómica recesiva no sindrómica 84A	Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss 84A	Pérdida de la audición	Guía para padres sobre la genética y la pérdida auditiva (cdc.gov)	Eliminado 6/24/2024