

Lista de Genes

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
22q11.2 microdeletion	Síndrome de DiGeorge	DiGeorge syndrome	Trastorno multisistémico (cardíaco, del sistema inmunológico, neurológico)	Síndrome de DiGeorge: Nemours	Agregada 6/24/2024
APRT	Deficiencia de adenina fosforribosiltransferasa	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency	Trastorno renal	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency: MedlinePlus Genetics	Agregada 6/24/2024
ASPA	Enfermedad de canavan	Canavan disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Canavan: MedlinePlus enciclopedia médica	
ATP7A	Enfermedad de Menkes	Menkes Disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Menkes: MedlinePlus enciclopedia médica	Sólo hombres
CA5A	Deficiencia de anhidrasa carbónica VA	Carbonic anhydrase VA deficiency	Trastorno metabólico	Carbonic anhydrase VA deficiency: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025; sensibilidad reducida
CDKL5	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2	Developmental and epileptic encephalopathy 2	Trastorno neurológico	Encefalopatía epiléptica infantil temprana (nih.gov)	Masculinos y femeninos
CYP17A1	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency	Trastorno del sistema endocrino	¿Qué es el síndrome de Smith-Lemli-Opitz? Nicklaus Children's Hospital (nicklauschildrens.org)	
DHCR7	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Smith-Lemli-Opitz syndrome	Trastorno multisistémico (aprendizaje/ comportamiento, cardíaco, riñones, tono muscular)	Distrofia muscular de Duchenne: MedlinePlus enciclopedia médica	
DMD	Distrofia muscular de Duchenne	Duchenne muscular dystrophy	Trastorno musculoesquelético	Distrofia muscular de Duchenne: MedlinePlus enciclopedia médica	Sólo hombres; sensibilidad reducida debido

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
GALC	Enfermedad de Krabbe	Krabbe Disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Krabbe: MedlinePlus enciclopedia médica	
GLB1	Gangliosidosis GM1	GM1 Gangliosidosis	Trastorno metabólico	GM1 gangliosidosis: MedlinePlus Genetics	Agregada 1/6/2025
GSS	Deficiencia de glutatión sintetasa	Glutathione Synthetase Deficiency	Trastorno metabólico	Glutathione synthetase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
GUSB	Mucopolisacaridosis tipo 7	Mucopolysaccharidosis type 7	Trastorno metabólico	Mucopolysaccharidosis type VII: MedlinePlus Genetics	
HEXA	Enfermedad de Tay-Sachs	Tay-Sachs Disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Tay-Sachs: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 1/6/2025
HEXB	Enfermedad de Sandhoff	Sandhoff Disease	Trastorno metabólico	Enfermedad de Sandhoff: NINDS en español	Agregada 1/6/2025
MECP2	Síndrome de rett	Rett syndrome	Trastorno neurológico (aprendizaje/ comportamiento)	Síndrome de Rett: MedlinePlus en español	Masculinos y femeninos
MOCS1	Deficiencia de cofactor de molibdeno A	Molybdenum cofactor deficiency A	Trastorno metabólico	Molibdeno - Datos en español (nih.gov)	
NGLY1	Síndrome de deficiencia de NGLY1	NGLY1 deficiency syndrome	Trastorno multisistémico (neurológico, hepático, de la visión)	Síndrome de deficiencia de NGLY1: NORD en español	Agregada 1/6/2025
NPC1	Enfermedad de Niemann-Pick, tipos C1 y D	Niemann-Pick Disease, types C1 and D	Trastorno metabólico	Enfermedad de Niemann-Pick: MedlinePlus enciclopedia médica	
NPC2	Enfermedad de Niemann-Pick, tipo C2	Niemann-Pick Disease, type C2	Trastorno metabólico	Enfermedad de Niemann-Pick: MedlinePlus enciclopedia médica	
OAT	Deficiencia de ornitina aminotransferasa	Ornithine aminotransferase deficiency	Trastorno ocular	Ornithine transcarbamylase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
PHGDH	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa	3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency	Trastorno metabólico	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency: MedlinePlus Genetics	
PIK3CD	Síndrome de PI3K-delta activado (APDS)	Activated PI3K-delta syndrome (APDS)	Trastorno de inmunodeficiencia	Síndrome de fosfoinositida-3-quinasa delta activada: NORD en español	Agregada 1/6/2025

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en ingles	Tipo de Condición	Mas Información	Notas
PIK3R1	Síndrome de PI3K-delta activado (APDS)	Activated PI3K-delta syndrome (APDS)	Trastorno de inmunodeficiencia	Síndrome de fosfoinositida-3-quinasa delta activada: NORD en español	Agregada 1/6/2025
PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Pelizaeus-Merzbacher disease	Trastorno neurológico	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher: GARD en español	Agregada 1/6/2025
RPE65	Amaurosis congénita de Leber 2	Leber congenital amaurosis 2	Eye Disorder	Amaurosis congénita de Leber (nih.gov)	
SCN1A	Síndrome de Dravet	Dravet syndrome	Seizure Disorder	Genetic epilepsy with febrile seizures plus: MedlinePlus Genetics	
SGSH	Mucopolisacaridosis tipo 3A	Mucopolysaccharidosis type 3A	Metabolic Disorder	Mucopolisacaridosis tipo III: MedlinePlus enciclopedia médica	
SLC25A15	Deficiencia de ornitina translocasa	Ornithine translocase deficiency	Metabolic Disorder	Ornithine translocase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
SLC25A20	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency	Metabolic Disorder	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency Newborn Screening (hrsa.gov)	
SLC6A8	Deficiencia del transportador de creatina	Creatine transporter deficiency	Trastorno metabólico	X-linked creatine deficiency: MedlinePlus Genetics	Masculinos y femeninos
SMPD1	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Niemann-Pick disease type A	Trastorno metabólico	Enfermedad de Niemann-Pick: MedlinePlus enciclopedia médica	
TCF4	Síndrome de Pitt-Hopkins	Pitt-Hopkins syndrome	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, convulsiones)	Síndrome de Pitt-Hopkins (nih.gov)	
TP53	Síndrome de Li-Fraumeni	Li-Fraumeni syndrome	Síndrome de predisposición hereditaria al cáncer	Síndrome de Li-Fraumeni: GARD en español	Agregada 1/6/2025
TSC1	Esclerosis tuberosa 1	Tuberous sclerosis 1	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, riñones, corazón, visión)	Esclerosis tuberosa: MedlinePlus en español	

Continued

Gene	Nombre de condición	Nombre de condición en inglés	Tipo de Condición	Más Información	Notas
TSC2	Esclerosis tuberosa 2	Tuberous sclerosis 2	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, riñones, corazón, visión)	Esclerosis tuberosa: MedlinePlus en español	
TTPA	Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E	Ataxia with isolated vitamin E deficiency	Trastorno metabólico	Ataxia con deficiencia de vitamina E - Symptoms, Causes, Treatment NORD (rarediseases.org)	
UBE3A; Isodisomy of Chr15	Síndrome de Angelman	Angelman syndrome	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, convulsiones)	Síndrome de Angelman: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
15q11q13 microdeletion; Isodisomy of Chr15	Síndrome de Prader-Willi	Prader-Willi syndrome	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, convulsiones)	Síndrome de Prader-Willi: MedlinePlus enciclopedia medica	Agregada 6/24/2024
duplication of 15q11-q13	Síndrome de duplicación 15q11-q13	15q11-q13 duplication syndrome	Trastorno multisistémico (aprendizaje/comportamiento, convulsiones)	Síndrome de microduplicación 15q13: GARD en español	Agregada 1/6/2025
Eliminado del panel 2					
ARSA	Leucodistrofia metacromática	Metachromatic Leukodystrophy	Trastorno metabólico	Leucodistrofia metacromática: MedlinePlus enciclopedia médica	Movido al panel 1 7/2024
PLPBP	Epilepsia de aparición temprana, dependiente de vitamina B6	Epilepsy, early-onset, vitamin B6-dependent	Trastorno convulsivo	PLPBP Deficiency - GeneReviews® - NCBI Bookshelf (nih.gov)	Movido al panel 1 7/2024
SLC2A1	Síndrome de distonía 9/ deficiencia de GLUT1	Dystonia 9/GLUT1 deficiency syndrome	Trastorno metabólico	Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 - Symptoms, Causes, Treatment NORD (rarediseases.org)	Movido al panel 1 7/2024