

LISTA DE ENFERMEDADES Y GENES DEL PANEL NATERA

ENFERMEDAD	GEN
Abetalipoproteinemia	MTTP
Acidemia glutárica tipo I	GCDH
Acidemia glutárica tipo II (relacionada con ETFA)	ETF A
Acidemia glutárica tipo II (relacionada con ETFDH)	ETFDH
Acidemia isovalérica	IVD
Acidemia malónica y metilmalónica combinada (relacionada con ACSF3)	ACSF3
Acidemia metilmalónica (relacionada con MMAA)	MMAA
Acidemia metilmalónica (relacionada con MMAB)	MMAB
Acidemia metilmalónica (relacionada con MUT)	MUT
Acidemia metilmalónica con homocistinuria, tipo cobalabina D	MMADHC
Acidemia metilmalónica con homocistinuria, tipo cobalamina C	MMACHC
Acidemia propiónica (relacionada con PCCA)	PCCA
Acidemia propiónica (relacionada con PCCB)	PCCB
Acidosis renal tubular con sordera (relacionada con ATP6V1B1)	ATP6V1B1
Aciduria 3-metilglutacónica tipo III (atrofia óptica de Costeff)	OPA3
Acrodermatitis enteropática	SLC39A4
Acromatopsia (relacionada con CNGB3)	CNGB3
Adrenoleucodistrofia ligada al X	ABCD1
Alcaptonuria	HGD
Alfa talasemia	HBA1/HBA2

ENFERMEDAD	GEN
Alfa-manosidosis	MAN2B1
Amaurosis congénita de Leber 10 / Desórdenes relacionados con CEP290	CEP290
Amaurosis congénita de Leber 13	RDH12
Amaurosis congénita de Leber 2	RPE65
Amaurosis congénita de Leber 5	LCA5
Amaurosis congénita de Leber 8 / Desórdenes relacionados con CRB1	CRB1
Anemia de Fanconi tipo A	FANCA
Anemia de Fanconi tipo C	FANCC
Anemia de Fanconi tipo G	FANCG
Argininosuccinil aciduria	ASL
Aspartilglucosaminuria	AGA
Ataxia con déficit de vitamina E	TTPA
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	SACS
Ataxia-telangiectasia	ATM
Atrofia cerebral y microcefalia progresiva postnatal / Atrofia cerebral y cerebelosa infantil	MED17
Atrofia muscular espinal	SMN1
Cistinosis	CTNS
Citrulinemia tipo 1	ASS1
Colestasis intrahepática progresiva congénita	ABCB11
Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1 / enfermedad de Refsum (relacionada con PEX7)	PEX7
Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 3	AGPS
Corea acantocitosis	VPS13A
Coroideremia	CHM
Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias (relacionada con LHX3)	LHX3

ENFERMEDAD	GEN
Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias (relacionada con PROP1)	PROP1
Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa (relacionada con GFM1)	GFM1
Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa (relacionada con TSFM)	TSFM
Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) liasa	HMGCL
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	HADHA
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa relacionada con MCC1	MCCC1
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa relacionada con MCC2	MCCC2
Deficiencia de ACAD9	ACAD9
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa (MCAD) de cadena media	ACADM
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	ACADVL
Deficiencia de acil-CoA oxidasa peroxisomal	ACOX1
Deficiencia de adenosina desaminasa	ADA
Deficiencia de alfa-1-antitripsina	SERPINA 1
Deficiencia de arginasa	ARG1
Deficiencia de aromatasa	CYP19A1
Deficiencia de asparagina sintetasa	ASNS
Deficiencia de Beta-cetotiolasa	ACAT1
Deficiencia de biotinidasa	BTD
Deficiencia de carbamilfosfato sintetasa tipo I	CPS1

ENFERMEDAD	GEN
Deficiencia de carnitina palmitoil-transferasa I	CPT1A
Deficiencia de carnitina palmitoil-transferasa II	CPT2
Deficiencia de carnitina primaria	SLC22A5
Deficiencia de citrina	SLC25A13
Deficiencia de corticosterona metiloxidasa	CYP11B2
Deficiencia de factor IX (Hemofilia B)	F9
Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (incluida fenilcetonuria (PKU))	PAH
Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa / Síndrome de Neu-Laxova	PHGDH
Deficiencia de fumarato hidratasa	FH
Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	GAMT
Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	HLCS
Deficiencia de la dihidrolipoamida deshidrogenasa	DLD
Deficiencia de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	G6PD
Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	LIPA
Deficiencia de lipoproteinlipasa	LPL
Deficiencia de n-acetilglutamato sintetasa	NAGS
Deficiencia de ornitina aminotransferasa	OAT
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)	OTC
Deficiencia de piruvato carboxilasa	PC
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (relacionada con PDHA1)	PDHA1

ENFERMEDAD	GEN
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (relacionada con PDHB)	PDHB
Deficiencia de proteína D-bifuncional	HSD17B4
Deficiencia de tetrahidrobiopterina	PTS
Deficiencia de tirosina hidroxilasa	TH
Deficiencia de transportador de creatina Ligada al X	SLC6A8
Deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad clase II	CIITA
Deficiencia del complejo mitocondrial I / Síndrome de Leigh (relacionado con NDUFAF5)	NDUFAF5
Deficiencia del complejo mitocondrial I / Síndrome de Leigh (relacionado con NDUFAF6)	NDUFAF6
Deficiencia del Factor XI (Hemofilia C)	F11
Deficiencia inmune combinada severa (relacionada con DCLRE1C)	DCLRE1C
Deficiencia múltiple de sulfatasa	SUMF1
Deficiencia SAP combinada	PSAP
Desorden congénito de la glicosilación (relacionado con ALG6)	ALG6
Desorden congénito de la glicosilación (relacionado con MPI)	MPI
Desorden congénito de la glicosilación (relacionados con PMM2)	PMM2
Desorden relacionado con SLC35A3	SLC35A3
Desórdenes relacionados con DHDDS (incluye Desorden congénito de glicosilación / Retinitis pigmentosa 59)	DHDDS
Desórdenes relacionados con MKS1	MKS1
Desórdenes relacionados con POMGNT1	POMGNT1

ENFERMEDAD	GEN
Desórdenes relacionados con PRPS1 (incluye Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo 5 y Síndrome de Arts)	PRPS1
Desórdenes relacionados con RPGRIP1L (incluye Síndrome de Joubert 7, Síndrome de COACH y Síndrome de Meckel 5)	RPGRIP1L
Desórdenes relacionados con RTEL1 (incluye Disqueratosis congénita)	RTEL1
Desórdenes relacionados con SLC26A2	SLC26A2
Desórdenes relacionados con WNT10A	WNT10A
Diabetes insípida nefrogénica (relacionada con AQP2)	AQP2
Disautonomía familiar	IKBKAP
Discinecia ciliar primaria (relacionada con DNAH5)	DNAH5
Discinecia ciliar primaria (relacionada con DNAI1)	DNAI1
Discinecia ciliar primaria (relacionada con DNAI2)	DNAI2
Disferlinopatía (incluye Distrofia muscular de cinturas tipo 2B)	DYSF
Disostosis espondilocostal	MESP2
Displasia ectodérmica hipohidrótica	EDA
Displasia inmuno ósea de Schimke	SMARCAL1
Distrofia de córnea y sordera de percepción	SLC4A11
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A / Calpainopatía	CAPN3
Distrofia muscular de cinturas tipo 2C	SGCG
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	SGCA
Distrofia muscular de cinturas tipo 2E	SGCB

ENFERMEDAD	GEN
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (relacionado con EMD)	EMD
Distrofia muscular relacionada con LAMA2	LAMA2
Distrofinopatía relacionada con DMD (Incluyendo distrofia muscular Duchenne / Becker y miocardiopatía dilatada)	DMD
Encefalopatía Etilmalónica	ETHE1
Encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE)	TYMP
Encefalopatía por glicina (relacionada con AMT)	AMT
Encefalopatía por glicina (relacionada con GLDC)	GLDC
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IB	SLC37A3
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo III	AGL
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IV / Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	GBE1
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V	PYMG
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo VII	PFKM
Enfermedad de Canavan	ASPA
Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	SLC17A5
Enfermedad de Fabry	GLA
Enfermedad de Gaucher	GBA
Enfermedad de Krabbe	GALC
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) tipo 1A	BCKDHA

ENFERMEDAD	GEN
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) tipo 1B	BCKDHB
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) tipo 2	DBT
Enfermedad de Menkes / Desórdenes relacionados con ATP7A (Síndrome del cuerno occipital y Neuropatía Motora Distal Hereditaria)	ATP7A
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A / B	SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C (relacionada con NPC1)	NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C (relacionada con NPC2)	NPC2
Enfermedad de Pompe o de almacenamiento de glucógeno Tipo 2	GAA
Enfermedad de Sandhoff	HEXB
Enfermedad de Tay-Sachs / Deficiencia de la hexosaminidasa A	HEXA
Enfermedad de Wilson	ATP7B
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo IA	G6PC
Enfermedad granulomatosa crónica (relacionada con CYBA)	CYBA
Enfermedad granulomatosa crónica (relacionada con CYBB)	CYBB
Enfermedad renal infantil (relacionada con TRMU)	TRMU
Enfermedad renal poliquística (relacionada con PKHD1)	PKHD1
Epidermólisis ampollosa de la unión (relacionada con LAMA3)	LAMA3
Epidermólisis ampollosa de la unión (relacionada con LAMB3)	LAMB3

ENFERMEDAD	GEN
Epidermólisis ampollosa de la unión (relacionada con LAMC2)	LAMC2
Epidermólisis ampollosa distrófica	COL7A1
Fibrosis Quística	CFTR
Fiebre mediterránea familiar	MEFV
Galactosemia	GALT
Galactosemia por deficiencia de galactocinasa	GALK1
Hemocromatosis hereditaria (relacionada con TFR2)	TFR2
Hemocromatosis hereditaria relacionada con HFE	HFE
Hemocromatosis hereditaria relacionada con HFE2	HFE2
Hemoglobinopatías relacionadas con HBB (incluyendo beta-talasemia y enfermedad de células falciformes)	HBB
Hipercolesterolemia familiar (relacionada con LDLR)	LDLR
Hipercolesterolemia familiar (relacionada con LDLRAP1)	LDLRAP1
Hiperinsulinismo familiar (relacionado con ABCC8)	ABCC8
Hiperinsulinismo familiar (relacionado con KCNJ11)	KCNJ11
Hiperoxaluria primaria tipo 1	AGXT
Hiperoxaluria primaria tipo 2	GRHPR
Hiperoxaluria primaria tipo 3	HOGA1
Hiperplasia suprarrenal congénita lipóide	STAR
Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11-beta-hidroxilasa	CYP11B1
Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 17-alfa-hidroxilasa	CYP17A1

ENFERMEDAD	GEN
Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa, tipo II	HSD3B2
Hipofosfatasa	ALPL
Hipoplasia de cartílago-cabello y Displasia Anauxética	RMRP
Hipoplasia pontocerebelosa (relacionada con RARS2)	RARS2
Hipoplasia pontocerebelosa (relacionada con SEPSECS)	SEPSECS
Hipoplasia pontocerebelosa (relacionada con VRK1)	VRK1
Homocistinuria (relacionada con CBS)	CBS
Homocistinuria por deficiencia de MTHFR	MTHFR
Homocistinuria, tipo cobalamina E	MTRR
Ictiosis congénita (relacionada con TGM1)	TGM1
Inmunodeficiencia combinada grave ligada a X (X-SCID)	IL2RG
Inmunodeficiencia combinada severa / Síndrome de Omenn (relacionado con RAG2)	RAG2
Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis	NTRK1
Intolerancia a la fructosa hereditaria	ALDOB
Intolerancia a la proteína lisinúrica	SLC7A7
Leucodistrofia metacromática	ARSA
Leucoencefalopatía con desvanecimiento de la sustancia blanca (relacionada con EIF2B5)	EIF2B5
Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 1	MLC1
Lipofuscinosis ceroide neuronal (relacionada con CLN5)	CLN5

ENFERMEDAD	GEN
Lipofuscinosis ceroide neuronal (relacionada con CLN6)	CLN6
Lipofuscinosis ceroide neuronal (relacionada con MFSD8)	MFSD8
Lipofuscinosis ceroide neuronal (relacionada con PPT1)	PPT1
Lipofuscinosis ceroide neuronal (relacionada con TPP1)	TPP1
Lipofuscinosis ceroide neuronal / Epilepsia del Norte (relacionada con CLN8)	CLN8
Lipofuscinosis ceroide neuronal Tipo 3	CLN3
Microftalmia / Anoftalmía clínica	VSX2
Miopatía miotubular ligada al X	MTM1
Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica 1	PUS1
Miopatía nemalínica (2)	NEB
Miopatía por cuerpos de inclusión 2	GNE
Mucopolipidosis tipo II/III (relacionada con GNPTAB)	GNPTAB
Mucopolipidosis tipo III (relacionada con GNPTG)	GNPTG
Mucopolipidosis tipo IV	MCOLN1
Mucopolisacaridosis tipo I (incluye los síndromes de Hurler, Hurler-Scheie y Scheie)	IDUA
Mucopolisacaridosis tipo II (Síndrome de Hunter)	IDS
Mucopolisacaridosis tipo IIIA (Síndrome de Sanfilippo A)	SGSH
Mucopolisacaridosis tipo IIIB	NAGLU
Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Síndrome de Sanfilippo) / Retinitis Pigmentosa 73	HGSNAT

ENFERMEDAD	GEN
Mucopolisacaridosis tipo IIID (Síndrome de Sanfilippo)	GNS
Mucopolisacaridosis tipo IVB (Síndrome de Morquio B) / Gangliosidosis GM1	GLB1
Mucopolisacaridosis tipo IX	HYAL1
Mucopolisacaridosis tipo VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy)	ARSB
Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth (relacionada con NDRG1)	NDRG1
Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth, ligada al X (relacionada con GJB1)	GJB1
Neutropenia congénita (relacionada con HAX1)	HAX1
Neutropenia severa congénita (relacionada con VPS45)	VPS45
Osteopetrosis (relacionada con TCIRG1)	TCIRG1
Paraparesia espástica tipo 15	ZFYVE26
Paraparesia espástica tipo 49	TECPR2
Picnodisostosis	CTSK
Poliendocrinopatía autoinmune con candidiasis y distrofia ectodérmica	AIRE
Polimicrogiria (relacionada con ADGRG1)	ADGRG1
Retinitis Pigmentosa 25	EYS
Retinitis Pigmentosa 26	CERKL
Retinitis Pigmentosa 28	FAM161A
Retinosquisis juvenil ligada al X	RS1
Síndrome alfa-talasemia con retraso mental ligado al X	ATRX
Síndrome conos-s / Retinitis Pigmentosa 37	NR2E3
Síndrome de Aicardi-Goutieres (relacionado con SAMHD1)	SAMHD1

ENFERMEDAD	GEN
Síndrome de Alport (relacionado con COL4A3)	COL4A3
Síndrome de Alport (relacionado con COL4A4)	COL4A4
Síndrome de Alport ligado al X (relacionado con COL4A5)	COL4A5
Síndrome de Alström	ALMS1
Síndrome de Andermann	SLC12A6
Síndrome de Bardet-Biedl (relacionado con BBS1)	BBS1
Síndrome de Bardet-Biedl (relacionado con BBS10)	BBS10
Síndrome de Bardet-Biedl (relacionado con BBS12)	BBS12
Síndrome de Bardet-Biedl (relacionado con BBS2)	BBS2
Síndrome de Bartter tipo IV	BSND
Síndrome de Bernard-Soulier	GP9
Síndrome de Bloom	BLM
Síndrome de Carpenter	RAB23
Síndrome de Cockayne tipo A	ERCC8
Síndrome de Cockayne tipo B	ERCC6
Síndrome de Cohen	VPS13B
Síndrome de contractura congénita letal 1 / Artrogriposis letal con alteración celular de las astas medulares anteriores	GLE1
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial	MPV17
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VIIC	ADAMTS2
Síndrome de Ellis-van Crevels (relacionado con EVC)	EVC
Síndrome de Ellis-van Crevels (relacionado con EVC2)	EVC2
Síndrome de Gitelman	SLC12A3

ENFERMEDAD	GEN
Síndrome de GRACCILE / Desórdenes relacionados con BCS1L (incluye deficiencia de complejo III mitocondrial, Síndrome de Bjornstad, Síndrome de Leigh)	BCS1L
Síndrome de Hermansky-Pudlak (relacionado con HPS1)	HPS1
Síndrome de Hermansky-Pudlak (relacionado con HPS3)	HPS3
Síndrome de Joubert 2 / Trastornos relacionados con TMEM216	TMEM216
Síndrome de Leigh, tipo francocanadiense	LRPPRC
Síndrome de Pendred	SLC26A4
Síndrome de Roberts	ESCO2
Síndrome de rotura de Nijmegen	NBN
Síndrome de Sjögren-Larsson	ALDH3A2
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7
Síndrome de Steel	COL27A1
Síndrome de Stüve-Wiedemann	LIFR
Síndrome de Usher Tipo IB / relacionado con el desorden de MYO7A	MYO7A
Síndrome de Usher tipo IC (relacionado con el desorden de USH1C)	USH1C
Síndrome de Usher tipo ID	CDH23
Síndrome de Usher Tipo IF / relacionado con el desorden de PCDH15	PCDH15
Síndrome de Usher tipo IIA (relacionado con el desorden de USH2A)	USH2A
Síndrome de Usher tipo IIIA	CLRN1

ENFERMEDAD	GEN
Síndrome de Walker-Warburg / desórdenes relacionados con FKRP	FKRP
Síndrome de Walker-Warburg / trastornos relacionados con FKTN	FKTN
Síndrome de Zellweger (relacionado con PEX1)	PEX1
Síndrome de Zellweger (relacionado con PEX6)	PEX6
Síndrome de Zellweger (relacionado con PEX10)	PEX10
Síndrome de Zellweger (relacionado con PEX12)	PEX12
Síndrome de Zellweger (relacionado con PEX2)	PEX2
Síndrome del X frágil	FMR1
Síndrome hidroletalus tipo 1	HYLS1
Síndrome hiperornitinemia- hiperamonemia-homocitrulinuria (HHH)	SLC25A15
Síndrome miasténico congénito (relacionado con CHRNE)	CHRNE
Síndrome miasténico congénito (relacionado con RAPSN)	RAPSN
Síndrome nefrótico / resistencia a corticoides (relacionado con NPHS2)	NPHS2
Síndrome nefrótico / tipo finlandés (relacionado con NPHS1)	NPHS1
Sordera autosómica recesiva 77 (DFNB77)	LOXHD1
Sordera y pérdida auditiva no sindrómica (relacionada con GJB2)	GJB2
Tirosinemia tipo I	FAH
Tirosinemia tipo II	TAT
Trombocitopenia amegacariocítica congénita	MPL

ENFERMEDAD	GEN
Trombofilia relacionada con el Factor V	F5
Trombofilia relacionada con protrombina	F2
Xantomatosis cerebrotendinosa	CYP27A1
Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación A	XPA
Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación C	XPC