

Enfermedades hepáticas y gastrointestinales

- Colestasis y Sordera – USP53
- Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva – ABCB11, ABCB4, ATP8B1, TJP2
- Deficiencia Congénita de Lactosa – LCT
- Diarrea Congénita – DGAT1, NEUROG3, SLC26A3
- Intolerancia Hereditaria a Fructosa – ALDOB
- Malabsorción de Glucosa y Galactosa – SLC5A1
- Síndrome de Crigler-Najjar – UGT1A1

Errores innatos del metabolismo

- Adrenoleucodistrofia – ABCD1
- Alfa Manosidosis – MAN2B1
- Cardiomiopatía y Degeneración progresiva de la Retina – SLC6A6
- Cistinosis Nefropática – CTNS
- Cistinuria – SLC7A9
- Defecto Congénito de Glucosilación Tipo Ib – MPI
- Defecto Congénito de Glucosilación Tipo It – PGM1
- Defecto Congénito de Glucosilación Tipo Iz – CAD
- Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares – AKR1D1, AMACR, CYP7A1, CYP7B1, HSD3, SLC27A5
- Deficiencia de Creatina Cerebral – GAMT, GATM
- Deficiencia de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinasa – PCK1
- Deficiencia de Fructosa-1,6-Bisfosfatasa – FBP1
- Deficiencia de GLUT1 – SLC2A1
- Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa – HLCS
- Deficiencia de L-Aminoácido Aromático Descarboxilasa – DDC
- Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal – LIPA
- Deficiencia de Piridoxamina 5-Primo-Fosfato Oxidasa – PNPO
- Deficiencia de Sacarasa-Isomaltasa – SI
- Deficiencia de Succinil-CoA-3-Oxoácido-CoA Transferasa – OXCT1
- Deficiencia de Sacarasa- Isomaltasa - SI
- Deficiencia de Timidin Quinasa – TK2
- Distonía Dopa-Sensible – SPR
- Enfermedad de Gaucher – GBA
- Enfermedad de Segawa – TH

ENFERMEDADES ANALIZADAS

- Enfermedad de Segawa – TH
- Encefalopatía Etilmalónica – ETHE1
- Encefalopatía Relacionada al transporte de Malato-Aspartato – GOT2
- Glucogenosis Tipo 0A – GYS2
- Glucogenosis Tipo 0b – GYS1
- Glucogenosis Tipo IA – G6PC1
- Glucogenosis Tipo IB/IC – SLC37A4
- Glucogenosis Tipo III – AGL
- Glucogenosis Tipo IV – GBE1
- Glucogenosis Tipo IXA1 – PHKA2
- Glucogenosis Tipo IXB – PHKB
- Glucogenosis Tipo IXc – PHKG2
- Glucogenosis Tipo VI – PYGL
- Glucogenosis Tipo XI (Fanconi-Bickel) – SLC2A2
- Glucogenosis Tipo XII (Deficiencia de Aldolasa) – ALDOA
- Hipercolanemia – BAAT
- Hiperfosfatasa – ALPL
- Homocistinuria – MTHFR
- Leucodistrofia Metacromática – ARSA
- Lipofuscinosis Ceroidea Tipo 2 (CLN2) – TPP1
- Malabsorción Hereditaria de Folato – SLC46A1
- Mucopolisacaridosis Tipo I (Síndrome de Hurler y/o Scheie) – IDUA
- Mucopolisacaridosis Tipo II – IDS
- Mucopolisacaridosis Tipo IVA – GALNS
- Mucopolisacaridosis Tipo VI – ARSB
- Mucopolisacaridosis Tipo VII – GUSB
- Neurodegeneración de Manifestación en la Infancia Sensible a Biotina – SLC5A6
- Porfiria Eritropoyética Congénita – UROS
- Quilomicronemia – APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL
- Síndrome de Anemia Megaloblástica Sensible a Tiamina – SLC19A2
- Síndrome MIRAGE – SAMD9
- Sitosterolemia – ABCG5, ABCG8
- Xantomatosis Cerebrotendinosa – CYP27A1

Enfermedades renales

- Acidosis Tubular Renal Distal – ATP6V0A4
- Acidosis Tubular Renal Distal y Sordera Neurosensorial Progresiva – ATP6V1B1
- Diabetes Insípida Nefrogénica – AQP2, AVPR2
- Síndrome de Bartter – BSND, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1
- Síndrome de Fechtner – MYH9

Enfermedades inmunológicas

- Deficiencia de Linfocitos T – ZAP70
- Deficiencia de Linfocitos T, Alopecia Congénita y Distrofia Ungueal – FOXN1
- Deficiencia de Mieloperoxidasa – MPO
- Deficiencia de Purina Nucleósido Fosforilasa – PNP
- Disgenesia Reticular – AK2
- Enfermedad Granulomatosa Crónica – CYBA, CYBB, CYBC1, NCF2, NCF
- Infecciones Piógenas Recurrentes – MYD88
- Inmunodeficiencia de Linfocitos T – CD247, CORO1A, ORAI1
- Inmunodeficiencia e Hiper-IgM – AICDA, CD40, CD40LG, UNG
- Inmunodeficiencia, Defecto del Magnesio, Infección por Epstein Barr y Neoplasia – MAGT1
- Inmunodisregulación, Poliendocrinopatía y Enteropatía (IPEX) – FOXP3
- Linfedema primario, Mielodisplasia, Inmunodeficiencia y Leucemia Mieloide Aguda – GATA2
- Linfocitosis Hemofagocítica – PRF1, STX11, STXBP2, UNC13D
- Neutropenia Congénita – CXCR2
- Neutropenia Congénita Grave – ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, JAGN1, VPS45
- Síndrome de Falla Medular – DNAJC21
- Síndrome de Shwachman-Diamond – EFL1, SBDS, SRP54
- Síndrome de Wiskott-Aldrich – WAS, WIPF1
- Síndrome del linfocito desnudo – CIITA, RFX5, RFXANK, RFXAP, TAP1, TAP2, TAPBP
- Síndrome Linfoproliferativo – SH2D1A, XIAP
- Síndrome WHIM – CXCR4
- Susceptibilidad a Infección Micobacteriana – IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IRF8, RORC, STAT1
- Susceptibilidad a Infección por Micobacterias y Virus – STAT1

Deficiencias del metabolismo de vitaminas y minerales

- Abetalipoproteinemia – MTTP
- Acrodermatitis Enteropática (Deficiencia de Zinc) – SLC39A4
- Anemia Megaloblástica Respondedora a Folato – SLC19A1
- Anemia Megaloblástica y Deficiencia Cerebral de Folato – DHFR
- Defecto del Metabolismo de la Tiamina – SLC19A3, SLC25A19, TPK1
- Deficiencia Cerebral de Folato – CIC
- Deficiencia de Cofactor de Molibdeno – MOCS1
- Deficiencia de Transcobalamina II – TCN2
- Deficiencia de Transporte de Folato Cerebral – FOLR1
- Deficiencia de Vitamina E – TTPA
- Enfermedad de Menkes – ATP7A
- Enfermedad de Wilson – ATP7B
- Epilepsia Dependiente de Piridoxina – ALDH7A1, PLPBP
- Hipomagnesemia Intestinal – TRPM6
- Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere – SLC52A2, SLC52A3
- Hipomagnesemia Renal – CLDN16, CLDN19

Enfermedades neurológicas

- Atrofia Muscular Espinal – SMN1
- Crisis Encefalomiopáticas Metabólicas Recurrentes, Rabdomiólisis, Arritmias Cardíacas y Neurodegeneración – TANGO2
- Distrofia Muscular de Duchenne – DMD
- Hiperekplexia 1 – GLRA1
- Hiperekplexia 2 – GLRB
- Hiperekplexia 3 – SLC6A5
- Miopatía y Metabolismo Anormal de lípidos (Deficiencia Múltiple V de Deshidrogenasas) – FLAD1
- Neuropatía por Sorbitol – SORD
- Neuropatía y Atrofia Óptica – PDXK

Enfermedades endocrinas

- Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisarias – LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3
- Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa – CYP11B2
- Deficiencia de Dihidrolipoamida Deshidrogenasa – DLD
- Deficiencia de Glucocorticoides – MC2R, MRAP, NNT
- Deficiencia de TRH – TRH
- Deficiencia del Transportador de Monocarboxilato 1 e Hipoglicemia Hiperinsulinémica – SLC16A1
- Diabetes e Hipotiroidismo Neonatales – GLIS3
- Diabetes Mellitus Neonatal – INS
- Displasia Septo óptica – HESX1
- Hiperparatiroidismo Neonatal Grave – CASR
- Hiperplasia Adrenal Congénita – CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2
- Hiperplasia Adrenal Congénita Lipoide – STAR
- Hipoglicemia Hiperinsulinémica – GLUD1, INSR
- Hipoglicemia Hiperinsulinémica y Diabetes Neonatal – ABCC8, GCK, KCNJ11
- Hipoplasia Adrenal Congénita – NROB1
- Hipotiroidismo Central Congénito – IRS4
- Hipotiroidismo Central y Sordera – TBLIX
- Hipotiroidismo Congénito – IGSF1, NKX2-5, PAX8, THRA, TRHR, TSHB, TSHR
- Pseudohipoaldosteronismo – SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G

Enfermedades esqueléticas

- Osteogénesis Imperfecta – COL1A1, COL1A2
- Raquitismo Dependiente de Vitamina D – VDR
- Raquitismo Hipofosfatémico – PHEX
- Raquitismo por Deficiencia de Hidroxilación de Vitamina D – CYP27B1, CYP2R1

Sordera

- Sordera – GJB2, GJB6

Neoplasias

- Retinoblastoma – RB1

Enfermedades hematológicas

- Afibrinogenemia Congénita – FGA
- Deficiencia Combinada de Factores de Coagulación Vitamina K-dependientes – GGCX, VKORC1
- Hemofilia A* (*No incluye inversión intrónica) – F8
- Hemofilia B – F9
- Púrpura Trombocitopénica Trombótica Congénita – ADAMTS13
- Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita – MPL



**El tamiz genómico
puede llevarse a cabo
con una simple
muestra de saliva.
La toma de muestra
es rápida e indolora.**