

CGT Plus v3.1.1

crom	OMIM (gen)	Gen	Previous symbol	OMIM (fenotipo)	ENFERMEDAD	Herencia
12	605378	AAAS		231550	Síndrome triple A (acalasia, enfermedad de Addison y alacrimia)	Autosómica recesiva
2	607800	ABCA12		601277; 242500	Ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) tipo 4A; ICAR tipo 4B (feto arlequín)	Autosómica recesiva
1	601691	ABCA4		248200; 604116	Enfermedad de Stargardt tipo 1; Distrofia de conos y bastones tipo 3	Autosómica recesiva
2	603201	ABCB11		605479; 601847	Colestasis intrahepática (CI) recurrente benigna tipo 2; CI familiar progresiva tipo 2	Autosómica recesiva
11	600509	ABCC8		256450*; 606176*	Hipoglucemia hiperinsulinémica tipo 1 (hiperinsulinismo congénito); Diabetes mellitus neonatal permanente	Autosómica recesiva*
X	300371	ABCD1		300100	Adrenoleucodistrofia	Ligada al X
14	603214	ABCD4		614857	Acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo cblJ	Autosómica recesiva
11	604773	ACAD8		611283	Deficiencia de isobutil-CoA-deshidrogenasa	Autosómica recesiva
3	611103	ACAD9		611126	La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9 (déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 20)	Autosómica recesiva
1	607008	ACADM		201450	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Autosómica recesiva
12	606885	ACADS		201470	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	Autosómica recesiva
10	600301	ACADSB		610006	Déficit de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	Autosómica recesiva
17	609575	ACADVL		201475	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	Autosómica recesiva
11	607809	ACAT1		203750	Aciduria α -metil-acetoacética (deficiencia de β -cetotilolasa)	Autosómica recesiva
17	609751	ACOX1		264470	Deficiencia de acil-CoA oxidasa peroxisomal	Autosómica recesiva
16	614245	ACSF3		614265	Acidemia malónica y metilmalónica combinada	Autosómica recesiva
20	608958	ADA		102700	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa (ADA)	Autosómica recesiva
5	604539	ADAMTS2		225410	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis	Autosómica recesiva
16	604110	ADGRG1	GPR56	606854	Polimicrogiria frontoparietal bilateral	Autosómica recesiva
5	602851	ADGRV1	GPR98	605472	Síndrome de Usher tipo 2C	Autosómica recesiva, herencia digénica (gen PDZD7)
10	102750	ADK		614300	Hipermetioninemia por deficiencia de adenosina quinasa	Autosómica recesiva
4	613228	AGA		208400	Aspartilglucosaminuria (deficiencia de aspartilglucosaminidasa)	Autosómica recesiva
1	610860	AGL		232400	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3	Autosómica recesiva
2	603051	AGPS		600121	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 3	Autosómica recesiva
2	604285	AGXT		259900	Hiperoxaluria primaria tipo 1	Autosómica recesiva
20	180960	AHCY		613752	Hipermetioninemia con deficiencia de S-adenosil homocisteína (AdoHcy) hidrolasa	Autosómica recesiva
6	608894	AHI1		608629	Síndrome de Joubert tipo 3	Autosómica recesiva
17	604392	AIPL1		604393	Amaurosis congénita de Leber tipo 4	Autosómica recesiva
21	607358	AIRE		240300*	Síndrome de la poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	Autosómica recesiva*
17	609523	ALDH3A2		270200	Síndrome de Sjögren-Larsson	Autosómica recesiva
1	606811	ALDH4A1		239510	Hiperprolinemia tipo 2	Autosómica recesiva
9	612724	ALDOB		229600	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Autosómica recesiva
16	605907	ALG1		608540	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1K	Autosómica recesiva
1	604566	ALG6		603147	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1C	Autosómica recesiva
2	606844	ALMS1		203800	Síndrome de Alström	Autosómica recesiva

1	171760	ALPL		241500; 241510	Hipofosfatasa infantil	Autosómica recesiva
3	238310	AMT		605899	Encefalopatía por glicina	Autosómica recesiva
X	300629	AP1S2		304340	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	Ligada al X
12	107777	AQP2		125800*	Diabetes insípida nefrogénica tipo 2	Autosómica recesiva*
X	313700	AR		300068	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	Ligada al X
6	608313	ARG1		207800	Argininemia (deficiencia de arginasa)	Autosómica recesiva
3	608922	ARL13B		612291	Síndrome de Joubert tipo 8	Autosómica recesiva
22	607574	ARSA		250100	Leucodistrofia metacromática	Autosómica recesiva
5	611542	ARSB		253200	Mucopolisacaridosis tipo 6 (síndrome de Maroteaux-Lamy)	Autosómica recesiva
X	300180	ARSL	ARSE	302950	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	Ligada al X
X	300382	ARX		308350; 300215; 309510	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	Ligada al X
7	608310	ASL		207900	Aciduria argininosuccínica	Autosómica recesiva
7	108370	ASNS		615574	Deficiencia de asparagina sintetasa	Autosómica recesiva
17	608034	ASPA		271900	Enfermedad de Canavan	Autosómica recesiva
9	603470	ASS1		215700	Citrulinemia tipo 1	Autosómica recesiva
11	607585	ATM		208900	Ataxia-telangiectasia	Autosómica recesiva
2	192132	ATP6V1B1		267300	Acidosis tubular renal distal autosómica recesiva con pérdida auditiva	Autosómica recesiva
X	300011	ATP7A		309400; 304150	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	Ligada al X
13	606882	ATP7B		277900	Enfermedad de Wilson	Autosómica recesiva
18	602397	ATP8B1		211600; 243300	Colestasis intrahepática (CI) familiar progresiva tipo 1; CI recurrente benigna tipo 1	Autosómica recesiva
X	300504	ATRX		309580; 301040	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligado al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	Ligada al X
9	600529	AUH		250950	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1	Autosómica recesiva
9	137060	B4GALT1		607091	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2D	Autosómica recesiva
11	209901	BBS1		209900	Síndrome de Bardet Biedl tipo 1	Autosómica recesiva
12	610148	BBS10		615987	Síndrome de Bardet Biedl tipo 10	Autosómica recesiva
4	610683	BBS12		615989	Síndrome de Bardet Biedl tipo 12	Autosómica recesiva
16	606151	BBS2		615981	Síndrome de Bardet Biedl tipo 2	Autosómica recesiva
3	177400	BCHE		617936	Deficiencia de butirilcolinesterasa	Autosómica recesiva
19	608348	BCKDHA		248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1A	Autosómica recesiva
6	248611	BCKDHB		248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B	Autosómica recesiva
2	603647	BCS1L		256000	Síndrome de Leigh y trastornos asociados al gen BCS1L	Autosómica recesiva
15	604610	BLM		210900	Síndrome de Bloom	Autosómica recesiva
X	300553	BRWD3		300659	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	Ligada al X
1	606412	BSND		602522	Síndrome de Bartter tipo 4A	Autosómica recesiva
3	609019	BTD		253260	Deficiencia de biotinidasa	Autosómica recesiva
X	300300	BTK		300755	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	Ligada al X
8	611492	CA2		259730	Osteopetrosis con acidosis tubular renal (osteopetrosis autosómica recesiva tipo 3)	Autosómica recesiva
15	114240	CAPN3		253600	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 1 (LGMD R1)	Autosómica recesiva
1	114251	CASQ2		611938	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica tipo 2	Autosómica recesiva
21	613381	CBS		236200	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Autosómica recesiva
6	603400	CCN6	WISP3	208230	Artropatía pseudorreumatoide progresiva infantil	Autosómica recesiva

X	300386	CD40LG	308230	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	Ligada al X
10	605516	CDH23	601386; 601067	Sordera autosómica recesiva tipo 12; Síndrome de Usher tipo 1D	Autosómica recesiva
12	610142	CEP290	611134; 610188; 611755	Síndrome de Meckel tipo 4; Síndrome de Joubert tipo 5; Amaurosis congénita de Leber tipo 10	Autosómica recesiva
2	608381	CERKL	608380	Retinosis pigmentaria tipo 26	Autosómica recesiva
7	602421	CFTR	219700	Fibrosis quística	Autosómica recesiva
10	118490	CHAT	254210	Síndrome miasténico presináptico congénito tipo 6	Autosómica recesiva
X	300390	CHM	303100	Coroideremia	Ligada al X
17	100725	CHRNE	616324; 608931	Síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 4B ; Síndrome miasténico congénito asociado a deficiencia del receptor de acetilcolina tipo 4C	Autosómica recesiva
2	100730	CHRNA3	265000; 253290	Síndrome de pterigium múltiple tipo Escobar; Síndrome de pterigium múltiple letal	Autosómica recesiva
16	605294	CHST6	217800	Distrofia corneal macular	Autosómica recesiva
16	600005	CIITA	209920	Síndrome de linfocito desnudo tipo 2	Autosómica recesiva
7	118425	CLCN1	255700	Miotonía congénita	Autosómica recesiva
16	607042	CLN3	204200	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 3	Autosómica recesiva
13	608102	CLN5	256731	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 5	Autosómica recesiva
15	606725	CLN6	601780	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 6	Autosómica recesiva
8	607837	CLN8	600143	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 8	Autosómica recesiva
3	606397	CLRN1	276902	Síndrome de Usher tipo 3A	Autosómica recesiva
4	123825	CNGA1	613756	Retinosis pigmentaria tipo 49	Autosómica recesiva
16	600724	CNGB1	613767	Retinosis pigmentaria tipo 45	Autosómica recesiva
8	605080	CNGB3	262300	Acromatopsia tipo 3	Autosómica recesiva
9	608461	COL27A1	615155	Síndrome de Steel	Autosómica recesiva
2	120070	COL4A3	203780	Síndrome de Alport autosómico recesivo tipo 2	Autosómica recesiva
2	120131	COL4A4	203780	Síndrome de Alport autosómico recesivo tipo 2	Autosómica recesiva
X	303630	COL4A5	301050	Síndrome de Alport ligado al X	Ligada al X
3	120120	COL7A1	226600; 604129*; 131850*	Epidermólisis ampollosa distrófica (EAD) tipo Hallopeau-Siemens (HS) y tipo no-HS; EAD pruriginosa; EAD pretibial	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*; Autosómica recesiva*
3	603033	COLQ	603034	Síndrome miasténico congénito tipo 5	Autosómica recesiva
10	603646	COX15	615119; 256000	Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa tipo 2; Síndrome de Leigh	Autosómica recesiva
2	608307	CPS1	237300	Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa 1	Autosómica recesiva
11	600528	CPT1A	255120	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 1A	Autosómica recesiva
1	600650	CPT2	608836; 600649	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma neonatal letal; Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2, forma infantil	Autosómica recesiva
1	604210	CRB1	600105; 613835	Retinosis pigmentaria tipo 12; Amaurosis congénita de Leber tipo 8	Autosómica recesiva
3	605497	CRTAP	610682	Osteogénesis imperfecta tipo 7	Autosómica recesiva
1	607657	CTH	219500	Cistationinuria	Autosómica recesiva
17	606272	CTNS	219800	Cistinosis nefropática	Autosómica recesiva
20	613111	CTSA	256540	Galactosialidosis	Autosómica recesiva
11	602365	CTSC	245010; 245000	Síndrome de Haim-Munk; Síndrome de Papillon-Lefevre	Autosómica recesiva
11	116840	CTSD	610127	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 10	Autosómica recesiva

1	601105	CTSK	265800	Picnodisostosis	Autosómica recesiva
X	300304	CUL4B	300354	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Cabezas	Ligada al X
16	608508	CYBA	233690	Enfermedad granulomatosa crónica autosómica recesiva por deficiencia de CYBA	Autosómica recesiva
X	300481	CYBB	306400	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	Ligada al X
8	610613	CYP11B1	202010	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa	Autosómica recesiva
8	124080	CYP11B2	203400	Hipoaldosteronismo familiar congénito debido a la deficiencia de CMO	Autosómica recesiva
10	609300	CYP17A1	202110	Deficiencia combinada 17 alfa-hidroxilasa/17,20-liasa	Autosómica recesiva
15	107910	CYP19A1	613546	Deficiencia en aromatasa	Autosómica recesiva
2	601771	CYP11B1	231300	Glaucoma congénito primario tipo 3A	Autosómica recesiva
6	613815	CYP21A2	201910	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	Autosómica recesiva
2	606530	CYP27A1	213700	Xantomatosis cerebrotendinosa	Autosómica recesiva
12	609506	CYP27B1	264700	Raquitismo dependiente de vitamina D tipo 1	Autosómica recesiva
1	248610	DBT	248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 2	Autosómica recesiva
10	605988	DCLRE1C	603554; 602450	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabasca	Autosómica recesiva
X	300121	DCX	300067	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	Ligada al X
11	600811	DDB2	278740	Xerodermia pigmentosa grupo de complementación E	Autosómica recesiva
11	602858	DHCR7	270400	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Autosómica recesiva
1	608172	DHDDS	613861	Retinosis pigmentaria tipo 59	Autosómica recesiva
X	300126	DKC1	305000	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	Ligada al X
7	238331	DLD	246900	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	Autosómica recesiva
X	300189	DLG3	300850	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 90	Ligada al X
X	300377	DMD	310200; 300376	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	Ligada al X
5	603335	DNAH5	608644	Discinesia ciliar primaria tipo 3	Autosómica recesiva
9	604366	DNAI1	244400	Discinesia ciliar primaria tipo 1	Autosómica recesiva
17	605483	DNAI2	612444	Discinesia ciliar primaria tipo 9	Autosómica recesiva
10	606060	DNAJC12	617384	Hiperfenilalaninemia leve sin deficiencia de BH4	Autosómica recesiva
4	610285	DOK7	618389; 254300	Secuencia deformante de aquinesia fetal tipo 3; Síndrome miasténico congénito tipo 10	Autosómica recesiva
9	610746	DOLK	610768	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1M	Autosómica recesiva
11	191350	DPAGT1	608093; 614750	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1J; Síndrome miasténico congénito tipo 13	Autosómica recesiva
20	603503	DPM1	608799	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1E	Autosómica recesiva
1	612779	DPYD	274270	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	Autosómica recesiva
15	606759	DUOX2	607200	Disormonogénesis tiroidea familiar tipo 6	Autosómica recesiva
15	612772	DUOXA2	274900	Disormonogénesis tiroidea familiar tipo 5	Autosómica recesiva
2	603009	DYSF	254130; 253601	Distrofia muscular de Miyoshi tipo 1; Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2 (LGMD R2)	Autosómica recesiva
X	300451	EDA	305100	Displasia ectodérmica hipohidrótica tipo 1 ligada al X	Ligada al X
2	604095	EDAR	224900	Displasia ectodérmica hipohidrótica tipo 10B	Autosómica recesiva
2	604032	EIF2AK3	226980	Síndrome de Wolcott-Rallison	Autosómica recesiva
3	603945	EIF2B5	603896	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	Autosómica recesiva
9	603722	ELP1	223900	Disautonomía familiar	Autosómica recesiva
X	300384	EMD	310300	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	Ligada al X
19	126340	ERCC2	601675	Tricotiodistrofia tipo 1	Autosómica recesiva

2	133510	ERCC3	616390	Tricotodistrofia tipo 2	Autosómica recesiva
13	133530	ERCC5	616570	Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético tipo 3	Autosómica recesiva
10	609413	ERCC6	133540; 214150	Síndrome de Cockayne tipo B; Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético tipo 1	Autosómica recesiva
5	609412	ERCC8	216400	Síndrome de Cockayne tipo A	Autosómica recesiva
8	609353	ESCO2	268300	Síndrome de Roberts	Autosómica recesiva
15	608053	ETFA	231680	Acidemia glutárica tipo 2A	Autosómica recesiva
19	130410	ETFB	231680	Acidemia glutárica tipo 2B	Autosómica recesiva
4	231675	ETFDH	231680	Acidemia glutárica tipo 2C	Autosómica recesiva
19	608451	ETHE1	602473	Encefalopatía etilmalónica	Autosómica recesiva
4	604831	EVC	225500	Síndrome de Ellis-van Creveld	Autosómica recesiva
4	607261	EVC2	225500	Síndrome de Ellis-van Creveld	Autosómica recesiva
9	606489	EXOSC3	614678	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1B	Autosómica recesiva
6	612424	EYS	602772	Retinosis pigmentaria tipo 25	Autosómica recesiva
4	264900	F11	612416*	Déficit del factor XI autosómico recesivo	Autosómica recesiva*
11	176930	F2	613679	Deficiencia de protrombina	Autosómica recesiva
1	612309	F5	227400	Deficiencia del factor V	Autosómica recesiva
X	300841	F8	306700	Hemofilia A	Ligada al X
X	300746	F9	306900	Hemofilia B	Ligada al X
15	613871	FAH	276700	Tirosinemia tipo 1	Autosómica recesiva
2	613596	FAM161A	606068	Retinosis pigmentaria tipo 28	Autosómica recesiva
7	611061	FAM20C	259775	Síndrome de Raine	Autosómica recesiva
16	607139	FANCA	227650	Anemia de Fanconi grupo de complementación A	Autosómica recesiva
9	613899	FANCC	227645	Anemia de Fanconi grupo de complementación C	Autosómica recesiva
9	602956	FANCG	614082	Anemia de Fanconi grupo de complementación G	Autosómica recesiva
X	300546	FGD1	305400	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo 16	Ligada al X
1	136850	FH	606812	Déficit de fumarasa	Autosómica recesiva
19	606596	FKRP	613153; 606612; 607155	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo 5A (síndrome Walker-Warburg); Tipo 5B; Tipo 5C (distrofia muscular de cinturas tipo 9 [LGMDR9])	Autosómica recesiva
9	607440	FKTN	253800; 613152; 611588	Distrofia muscular-distroglucanopatía congénita tipo 4A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 4B; Tipo 4C (distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 13 [LGMD R13])	Autosómica recesiva
X	309550	FMR1	300624	Síndrome de X-frágil	Ligada al X
11	613622	FOXRED1	618241	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 19	Autosómica recesiva
4	607830	FRAS1	219000	Síndrome de Fraser tipo 1	Autosómica recesiva
21	606806	FTCD	229100	Deficiencia de glutamato formiminotransferasa	Autosómica recesiva
X	300499	FTSJ1	309549	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	Ligada al X
1	612280	FUCA1	230000	Fucosidosis	Autosómica recesiva
17	613742	G6PC	232200	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1A	Autosómica recesiva
17	611045	G6PC3	612541	Síndrome de Dursun	Autosómica recesiva
X	305900	G6PD	300908	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	Ligada al X
17	606800	GAA	232300	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2	Autosómica recesiva
14	606890	GALC	245200	Enfermedad de Krabbe	Autosómica recesiva
1	606953	GALE	230350	Deficiencia generalizada de galactosa epimerasa	Autosómica recesiva

17	604313	GALK1	230200	Deficiencia de galactoquinasa con cataratas	Autosómica recesiva
16	612222	GALNS	253000	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Autosómica recesiva
9	606999	GALT	230400	Galactosemia	Autosómica recesiva
19	601240	GAMT	612736	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral tipo 2	Autosómica recesiva
1	606463	GBA	230800	Enfermedad de Gaucher	Autosómica recesiva
3	607839	GBE1	232500	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4	Autosómica recesiva
19	608801	GCDH	231670	Acidemia glutárica tipo 1	Autosómica recesiva
14	600225	GCH1	233910	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo B	Autosómica recesiva
16	238330	GCSH	605899	?Encefalopatía por glicina	Autosómica recesiva
8	606598	GDAP1	608340	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia tipo A	Autosómica recesiva
20	601146	GDF5	200700	Displasia acromesomélica tipo Grebe	Autosómica recesiva
3	606639	GFM1	609060	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 1	Autosómica recesiva
7	139191	GHRHR	612781	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo 1B	Autosómica recesiva
X	304040	GJB1	302800	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	Ligada al X
13	121011	GJB2	220290	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica GJB2/GJB6	Autosómica recesiva; Herencia digénica (gen GJB6)
13	604418	GJB6	612645; 220290	Sordera autosómica recesiva tipo 1B; Sordera digénica GJB2/GJB6	Autosómica recesiva; Herencia digénica (gen GJB2)
X	300644	GLA	301500	Enfermedad de Fabry	Ligada al X
3	611458	GLB1	230500, 230600, 230650; 253010	Gangliosidosis GM1, tipos 1-3; Mucopolisacaridosis, tipo 4B (Morquio)	Autosómica recesiva
9	238300	GLDC	605899	Encefalopatía por glicina	Autosómica recesiva
9	603371	GLE1	253310; 611890	Síndrome de contractura congénita letal tipo 1; Artrogriposis congénita con enfermedad de células del asta anterior	Autosómica recesiva
9	603824	GNE	605820	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 2 (miopatía de Nonaka)	Autosómica recesiva
6	606628	GNMT	606664	Deficiencia de glicina N-metiltransferasa	Autosómica recesiva
12	607840	GNPTAB	252500; 252600	Mucopolisacaridosis tipo 2 alfa/beta; Mucopolisacaridosis tipo 3 alfa/beta	Autosómica recesiva
16	607838	GNPTG	252605	Mucopolisacaridosis tipo 3 gamma	Autosómica recesiva
4	138850	GNRHR	146110	Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo 7	Autosómica recesiva
12	607664	GNS	252940	Mucopolisacaridosis tipo 3D (Síndrome Sanfilippo D)	Autosómica recesiva
17	606672	GP1BA	231200	Síndrome de Bernard-Soulier tipo A1	Autosómica recesiva
22	138720	GP1BB	231200	Síndrome de Bernard-Soulier tipo B	Autosómica recesiva
3	173515	GP9	231200	Síndrome de Bernard-Soulier tipo C	Autosómica recesiva
X	300808	GPR143	300500	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	Ligada al X
9	604296	GRHPR	260000	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Autosómica recesiva
20	601002	GSS	266130	Déficit de glutatión sintetasa	Autosómica recesiva
17	600179	GUCY2D	204000	Amaurosis congénita de Leber tipo 1	Autosómica recesiva
7	611499	GUSB	253220	Mucopolisacaridosis tipo 7	Autosómica recesiva
4	601609	HADH	231530	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa	Autosómica recesiva
2	600890	HADHA	609016; 609015	Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa de cadena larga; Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Autosómica recesiva

2	143450	HADHB		609015	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Autosómica recesiva
1	605998	HAX1		610738	Neutropenia congénita grave tipo 3 autosómica recesiva	Autosómica recesiva
16	141800	HBA1		604131	Alfa talasemia	Autosómica recesiva
16	141850	HBA2		604131	Alfa talasemia	Autosómica recesiva
11	141900	HBB		603903	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	Autosómica recesiva
X	300019	HCFC1		309541	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cbIX)	Ligada al X
15	606869	HEXA		272800	Enfermedad de Tay-Sachs	Autosómica recesiva
5	606873	HEXB		268800	Enfermedad de Sandhoff forma infantil, juvenil y adulta	Autosómica recesiva
3	607474	HGD		203500	Alcaptonuria	Autosómica recesiva
8	610453	HGSNAT		252930	Mucopolisacaridosis tipo 3C (Síndrome Sanfilippo C)	Autosómica recesiva
1	608374	HJV	HFE2	602390	Hemocromatosis tipo 2A	Autosómica recesiva
21	609018	HLCS		253270	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Autosómica recesiva
1	613898	HMGCL		246450	Aciduria 3-hidroxi-3-metil-glutárica	Autosómica recesiva
22	141250	HMOX1		614034	Deficiencia de hemo oxigenasa 1	Autosómica recesiva
10	613597	HOGA1		613616	Hiperoxaluria primaria tipo 3	Autosómica recesiva
12	609695	HPD		276710	Tirosinemia tipo 3	Autosómica recesiva
X	308000	HPRT1		300322	Síndrome de Lesch-Nyhan	Ligada al X
10	604982	HPS1		203300	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1	Autosómica recesiva
3	606118	HPS3		614072	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3	Autosómica recesiva
X	300256	HSD17B10		300438	Enfermedad mitocondrial HSD10	Ligada al X
9	605573	HSD17B3		264300	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	Autosómica recesiva
5	601860	HSD17B4		261515	Déficit de proteína D bifuncional	Autosómica recesiva
1	613890	HSD3B2		201810	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 2	Autosómica recesiva
1	142461	HSPG2		224410	Displasia disegmentaria tipo Silverman-Handmaker	Autosómica recesiva
3	607071	HYAL1		601492	?Mucopolisacaridosis tipo 9	Autosómica recesiva
11	610693	HYLS1		236680	Síndrome hidroretal	Autosómica recesiva
20	604526	IDH3B		612572	Retinosis pigmentaria tipo 46	Autosómica recesiva
X	300823	IDS		309900	Mucopolisacaridosis tipo 2	Ligada al X
4	252800	IDUA		607014; 607015; 607016	Mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS1)	Autosómica recesiva
11	600502	IGHMBP2		616155	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2S	Autosómica recesiva
X	300206	IL1RAPL1		300143	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 21/34	Ligada al X
X	308380	IL2RG		300400	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	Ligada al X
15	607036	IVD		243500	Acidemia isovalérica	Autosómica recesiva
6	612025	IYD		274800	Dishormogénesis tiroidea familiar tipo 4	Autosómica recesiva
19	600173	JAK3		600802	Inmunodeficiencia combinada grave, tipo T-negativo/B-positivo	Autosómica recesiva
11	600937	KCNJ11		601820; 606176*	Hipoglucemia hiperinsulinémica tipo 2 (hiperinsulinismo congénito); Diabetes mellitus neonatal permanente	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*
X	314690	KDM5C		300534	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Claes-Jensen	Ligada al X
X	308840	L1CAM		307000; 303350; 304100	Síndrome L1	Ligada al X
6	156225	LAMA2		607855; 618138	Distrofia muscular asociada al gen LAMA2	Autosómica recesiva

18	600805	LAMA3		226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva
1	150310	LAMB3		226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva
1	150292	LAMC2		226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva
22	603590	LARGE1	LARGE	613154; 608840	Distrofia muscular-distroglucanopatía tipo 6A y tipo 6B	Autosómica recesiva
6	611408	LCA5		604537	Amaurosis congénita de Leber tipo 5	Autosómica recesiva
2	152790	LHCGR		238320	Hipoplasia de células de Leydig	Autosómica recesiva
9	600577	LHX3		221750	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 3	Autosómica recesiva
5	151443	LIFR		601559	Síndrome de Stuve-Wiedemann (Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2)	Autosómica recesiva
10	613497	LIPA		278000	Deficiencia de lipasa acida lisosomal (Wolman)	Autosómica recesiva
3	607365	LIPH		604379	Hipotricosis tipo 7 o cabello lanoso autosómico recesivo tipo 2 con o sin hipotricosis	Autosómica recesiva
6	612625	LMBRD1		277380	Acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo cbIF	Autosómica recesiva
18	613072	LOXHD1		613079	Sordera autosómica recesiva tipo 77	Autosómica recesiva
8	609708	LPL		238600	Deficiencia de lipoproteína lipasa	Autosómica recesiva
2	607544	LRPPRC		220111	Síndrome de Leigh tipo franco-canadiense	Autosómica recesiva
1	606897	LYST		214500	Síndrome de Chediak-Higashi	Autosómica recesiva
19	609458	MAN2B1		248500	Alfa-manosidosis tipo 1 y 2	Autosómica recesiva
4	609489	MANBA		248510	Beta-manosidosis	Autosómica recesiva
10	610550	MAT1A		250850	Déficit de metionina adenosiltransferasa autosómico recesivo	Autosómica recesiva
3	609010	MCCC1		210200	Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 1	Autosómica recesiva
5	609014	MCCC2		210210	Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 2	Autosómica recesiva
2	608419	MCEE		251120	Déficit de metilmalonil-CoA epimerasa	Autosómica recesiva
19	605248	MCOLN1		252650	Mucopolidosis tipo 4	Autosómica recesiva
X	300005	MECP2		300673;312750	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	Ligada al X
11	603810	MED17		613668	Microcefalia postnatal progresiva con convulsiones y atrofia cerebral	Autosómica recesiva
16	608107	MEFV		249100	Fiebre mediterránea familiar	Autosómica recesiva
15	605195	MESP2		608681	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva
4	611124	MFSD8		610951	Lipofuscinosis neuronal ceroida tipo 7	Autosómica recesiva
17	609883	MKS1		615990; 249000; 617121	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 13; Síndrome de Meckel tipo 1; Síndrome de Joubert tipo 28	Autosómica recesiva
22	605908	MLC1		604004	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	Autosómica recesiva
16	606761	MLYCD		248360	Déficit de malonil-CoA-descarboxilasa	Autosómica recesiva
4	607481	MMAA		251100	Acidemia metilmalónica sensible a vitamina B12	Autosómica recesiva
12	607568	MMAB		251110	Acidemia metilmalónica sensible a vitamina B12	Autosómica recesiva
1	609831	MMACHC		277400	Acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo cbIC	Autosómica recesiva, herencia digénica (gen PRDX1)
2	611935	MMADHC		277410	Homocistinuria tipo cbID, variante 1	Autosómica recesiva
6	609058	MMUT	MUT	251000	Acidemia metilmalónica tipo mut	Autosómica recesiva
2	601336	MOGS		606056	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2b	Autosómica recesiva
15	154550	MPI		602579	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	Autosómica recesiva
1	159530	MPL		604498	Trombocitopenia congénita amegacariocítica	Autosómica recesiva
2	137960	MPV17		256810; 618400	Síndrome de depleción de ADN mitocondrial tipo 6 (hepatocerebral); Enfermedad Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2EE	Autosómica recesiva

1	607093	MTHFR	236250	Homocistinuria por deficiencia de MTHFR	Autosómica recesiva
X	300415	MTM1	310400	Miopatía miotubular ligada al X	Ligada al X
11	603557	MTMR2	601382	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	Autosómica recesiva
1	156570	MTR	250940	Anemia megaloblastica homocistinuria tipo cBIG	Autosómica recesiva
5	602568	MTRR	236270	Anemia megaloblastica homocistinuria tipo cBIE	Autosómica recesiva
4	157147	MTTP	200100	Abetalipoproteinemia	Autosómica recesiva
12	251170	MVK	610377	Aciduria Mevalonica	Autosómica recesiva
17	602666	MYO15A	600316	Sordera autosómica recesiva tipo 3	Autosómica recesiva
11	276903	MYO7A	276900; 600060	Síndrome de Usher tipo 1B; Sordera autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva
2	615787	NADK2	616034	Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa	Autosómica recesiva
17	609701	NAGLU	252920	Mucopolisacaridosis tipo 3B (Síndrome Sanfilippo B)	Autosómica recesiva
17	608300	NAGS	237310	Déficit de N-acetil glutamato sintetasa	Autosómica recesiva
8	602667	NBN	251260	Síndrome de rotura de Nijmegen	Autosómica recesiva
7	608512	NCF1	233700	Enfermedad crónica granulomatosa debido a deficiencia de NCF-1	Autosómica recesiva
1	608515	NCF2	233710	Enfermedad crónica granulomatosa debido a deficiencia de NCF-2	Autosómica recesiva
X	300658	NDP	310600	Enfermedad de Norrie	Ligada al X
8	605262	NDRG1	601455	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	Autosómica recesiva
5	609653	NDUFAF2	618233	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 10	Autosómica recesiva
20	612360	NDUFAF5	618238	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 16	Autosómica recesiva
5	602694	NDUFS4	252010	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 1	Autosómica recesiva
5	603848	NDUFS6	618232	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 9	Autosómica recesiva
19	601825	NDUFS7	618224	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 3	Autosómica recesiva
11	161015	NDUFV1	618225	Déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 4	Autosómica recesiva
2	161650	NEB	256030	Miopatía nemalínica autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva
6	608272	NEU1	256550	Sialidosis tipo 1 y tipo 2	Autosómica recesiva
5	606470	NHP2	613987	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva
19	609661	NLRP7	231090	Mola hidatiforme recurrente tipo 1	Autosómica recesiva
15	606471	NOP10	224230	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 1	Autosómica recesiva
18	607623	NPC1	257220	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	Autosómica recesiva
14	601015	NPC2	607625	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	Autosómica recesiva
2	607100	NPHP1	609583	Síndrome de Joubert tipo 4	Autosómica recesiva
19	602716	NPHS1	256300	Síndrome nefrótico tipo 1	Autosómica recesiva
1	604766	NPHS2	600995	Síndrome nefrótico tipo 2	Autosómica recesiva
X	300473	NROB1	300200	Hipoplasia adrenal congénita	Ligada al X
15	604485	NR2E3	268100; 611131*	Síndrome del cono-S aumentado (Goldmann-Favre); Retinosis pigmentaria tipo 37	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*
1	191315	NTRK1	256800	Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis	Autosómica recesiva
10	613349	OAT	258870	Deficiencia de ornitina aminotransferasa (Atrofia girada de la coroides y la retina)	Autosómica recesiva
15	611409	OCA2	203200	Albinismo oculocutáneo tipo 2	Autosómica recesiva
X	300535	OCRL	309000; 300555	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	Ligada al X
19	606580	OPA3	258501	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	Autosómica recesiva
X	300127	OPHN1	300486	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	Ligada al X

6	607649	OSTM1		259720	Osteopetrosis autosómica recesiva tipo 5	Autosómica recesiva
X	300461	OTC		311250	Déficit de ornitina transcarbamilasa	Ligada al X
2	603681	OTOF		601071	Neuropatía auditiva autosómica recesiva tipo 1	Autosómica recesiva
1	610339	P3H1	LEPRE1	610915	Osteogénesis imperfecta tipo 8	Autosómica recesiva
12	612349	PAH		261600	Fenilcetonuria	Autosómica recesiva
X	300142	PAK3		300558	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 30	Ligada al X
20	606157	PANK2		234200	Neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro tipo 1	Autosómica recesiva
11	608786	PC		266150	Déficit de piruvato carboxilasa	Autosómica recesiva
10	126090	PCBD1		264070	Hiperfenilalaninemia BH4 deficiente, tipo D	Autosómica recesiva
13	232000	PCCA		606054	Acidemia propionica	Autosómica recesiva
3	232050	PCCB		606054	Acidemia propionica	Autosómica recesiva
10	605514	PCDH15		609533; 601067	Sordera autosómica recesiva tipo 23; Síndrome de Usher tipo 1D/1F digénico	Autosómica recesiva
5	180071	PDE6A		613810	Retinosis pigmentaria tipo 43	Autosómica recesiva
X	300502	PDHA1		312170	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	Ligada al X
3	179060	PDHB		614111	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	Autosómica recesiva
7	602136	PEX1		234580	Síndrome de Heimler tipo 1	Autosómica recesiva
1	602859	PEX10		614870; 614871	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 6A (síndrome de Zellweger); Trastorno de la biogénesis del peroxisoma 11B	Autosómica recesiva
17	601758	PEX12		614859	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 3A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva
8	170993	PEX2		614866	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 5A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva
22	608666	PEX26		614872	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 7A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva
12	600414	PEX5		214110	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 2A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva
6	601498	PEX6		614862; 616617*; 614863	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 4A (Síndrome de Zellweger); Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 4B; Síndrome de Heimler tipo 2	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*; Autosómica recesiva
6	601757	PEX7		215100	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 1	Autosómica recesiva
12	610681	PFKM		232800	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 7	Autosómica recesiva
X	311800	PGK1		300653	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	Ligada al X
X	300560	PHF8		300263	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Siderius	Ligada al X
1	606879	PHGDH		256520; 601815	Síndrome de Neu-Laxova tipo 1; Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa	Autosómica recesiva
6	606702	PKHD1		263200	Enfermedad renal poliquística tipo 4	Autosómica recesiva
22	603604	PLA2G6		256600	Distrofia neuroaxonal infantil tipo 1	Autosómica recesiva
1	153454	PLOD1		225400	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliótico 1	Autosómica recesiva
X	300401	PLP1		312080	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Ligada al X
16	601785	PMM2		212065	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1A	Autosómica recesiva
17	603287	PNPO		610090	Deficiencia de piridox(am)ina 5'-fosfato oxidasa	Autosómica recesiva
15	174763	POLG		203700; 613662; 607459	Enfermedades asociadas al gen POLG	Autosómica recesiva
6	610060	POLR1C		616494; 248390	Leucodistrofia hipomielinizante tipo 11; Síndrome de Treacher-Collins tipo 3	Autosómica recesiva
1	606822	POMGNT1		253280; 613151; 613157	Distrofia muscular-distroglucanopatía congénita tipo 3A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 3B; Tipo 3C (distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 15 [LGMDR15])	Autosómica recesiva
9	607423	POMT1		236670; 613155; 609308	Distrofia muscular-distroglucanopatía congénita tipo 1A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 1B; Tipo 1C (distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 11 [LGMD R11])	Autosómica recesiva

14	607439	POMT2		613150; 613156; 613158	Distrofia muscular-distroglicanopatía congénita tipo 2A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 2B; Tipo 2C (distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 14 [LGMD R14])	Autosómica recesiva
7	124015	POR		201750	Síndrome de Antley-Bixler con anomalías genitales y esteroidogénesis desordenada	Autosómica recesiva
3	173110	POU1F1		613038*	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 1	Autosómica recesiva*
X	300039	POU3F4		304400	Sordera ligada al X tipo 2	Ligada al X
4	611065	PPM1K		615135	?Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, variante leve	Autosómica recesiva
1	600722	PPT1		256730	Lipofuscinosis neuronal ceroida tipo 1	Autosómica recesiva
X	300463	PQBP1		309500	Síndrome de Renpenning	Ligada al X
1	176763	PRDX1		277400	Aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cbC digénica	Autosómica recesiva, herencia digénica (gen MMACHC)
10	170280	PRF1		603553	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 2	Autosómica recesiva
22	606810	PRODH		239500	Hiperprolinemia tipo 1	Autosómica recesiva
5	601538	PROP1		262600	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 2	Autosómica recesiva
X	311850	PRPS1		300661; 304500; 311070; 301835	Enfermedades relacionadas con PRPS1	Ligada al X
10	176801	PSAP		611721	Déficit combinado de saposina	Autosómica recesiva
11	612719	PTS		261640	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo A	Autosómica recesiva
12	608109	PUS1		600462	Miopatía, acidosis láctica y anemia sideroblástica tipo 1	Autosómica recesiva
11	608455	PYGM		232600	Enfermedad de McArdle	Autosómica recesiva
4	612676	QDPR		261630	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo C	Autosómica recesiva
6	606144	RAB23		201000	Síndrome de Carpenter	Autosómica recesiva
11	179615	RAG1		603554; 601457	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave célula B negativa	Autosómica recesiva
11	179616	RAG2		603554; 601457	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave célula B negativa	Autosómica recesiva
11	601592	RAPSN		208150; 616326	Secuencia deformante de aquinesia fetal; Síndrome miasténico congénito asociado a deficiencia de AChR	Autosómica recesiva
6	611524	RARS2		611523	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Autosómica recesiva
18	601881	RAX		611038	Microftalmia aislada tipo 3	Autosómica recesiva
14	608830	RDH12		612712	Amaurosis congénita de Leber tipo 13	Autosómica recesiva
9	157660	RMRP	CHH	607095	Displasia anauxética tipo 1	Autosómica recesiva
11	610330	RNASEH2C		610329	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 3	Autosómica recesiva
X	300757	RP2		312600	Retinosis pigmentaria tipo 2	Ligada al X
1	180069	RPE65		204100; 613794	Amaurosis congénita de Leber y distrofia retiniana severa de inicio temprano relacionadas con RPE65	Autosómica recesiva
X	312610	RPGR		300029; 304020	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	Ligada al X
16	610937	RPGRIP1L		611560; 611561; 619113	Síndrome de Joubert tipo 7; Síndrome de Meckel tipo 5; Síndrome de COACH	Autosómica recesiva
X	300839	RS1		312700	Retinosquiasis	Ligada al X
20	608833	RTEL1		615190*	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 5	Autosómica recesiva*
13	604490	SACS		270550	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay	Autosómica recesiva
2	181031	SAG		258100	Enfermedad de Oguchi tipo 1	Autosómica recesiva
20	606754	SAMHD1		612952	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 5	Autosómica recesiva
7	607444	SBDS		260400	Síndrome de Shwachman-Diamond	Autosómica recesiva
4	613009	SEPSECS		613811	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	Autosómica recesiva

14	107400	SERPINA1	613490	Deficiencia de alfa-1-antitripsina	Autosómica recesiva
17	600119	SGCA	608099	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 3 (LGMD R3)	Autosómica recesiva
4	600900	SGCB	604286	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 4 (LGMD R4)	Autosómica recesiva
5	601411	SGCD	601287	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 6 (LGMD R6)	Autosómica recesiva
13	608896	SGCG	253700	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 5 (LGMD R5)	Autosómica recesiva
17	605270	SGSH	252900	Mucopolisacaridosis tipo 3A (Síndrome Sanfilippo A)	Autosómica recesiva
X	300490	SH2D1A	308240	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 1	Ligada al X
5	608206	SH3TC2	601596	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C	Autosómica recesiva
16	600968	SLC12A3	263800	Síndrome de Gitelman	Autosómica recesiva
15	604878	SLC12A6	218000	Agenesia de cuerpo calloso con neuropatía	Autosómica recesiva
X	300095	SLC16A2	300523	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Ligada al X
6	604322	SLC17A5	604369	Enfermedad de Salla	Autosómica recesiva
1	603941	SLC19A2	249270	Síndrome de disfunción del metabolismo de tiamina tipo 1	Autosómica recesiva
5	603377	SLC22A5	212140	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Autosómica recesiva
7	603859	SLC25A13	605814; 603471	Citrulinemia tipo 2, neonatal; Citrulinemia tipo 2, adulta	Autosómica recesiva
13	603861	SLC25A15	238970	Síndrome de Hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria	Autosómica recesiva
3	613698	SLC25A20	212138	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	Autosómica recesiva
5	606718	SLC26A2	600972	Acondrogénesis tipo 1B (displasia diastrófica)	Autosómica recesiva
7	126650	SLC26A3	214700	Diarrea congénita de cloruros tipo 1	Autosómica recesiva
7	605646	SLC26A4	600791; 274600	Sordera autosómica recesiva tipo 4; Síndrome de Pendred	Autosómica recesiva
6	605634	SLC35A1	603585	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2F	Autosómica recesiva
1	605632	SLC35A3	615553	?Artrogriposis, discapacidad intelectual y convulsiones	Autosómica recesiva
11	605881	SLC35C1	266265	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2C	Autosómica recesiva
1	610804	SLC35D1	269250	Displasia de Schneckbecken	Autosómica recesiva
11	602671	SLC37A4	232220	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1B	Autosómica recesiva
8	607059	SLC39A4	201100	Acrodermatitis enteropática	Autosómica recesiva
2	104614	SLC3A1	220100*	Cistinuria	Autosómica recesiva*
5	606202	SLC45A2	606574	Albinismo oculocutáneo tipo 4	Autosómica recesiva
17	611672	SLC46A1	229050	Malabsorción hereditaria de folato	Autosómica recesiva
20	610206	SLC4A11	217700	Distrofia endotelial hereditaria congénita tipo 2	Autosómica recesiva
19	601843	SLC5A5	274400	Dishormonogénesis tiroidea tipo 1	Autosómica recesiva
5	608893	SLC6A19	234500	Síndrome de Hartnup	Autosómica recesiva
X	300036	SLC6A8	300352	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	Ligada al X
14	603593	SLC7A7	222700	Intolerancia a la proteína lisinúrica	Autosómica recesiva
19	604144	SLC7A9	220100*	Cistinuria	Autosómica recesiva*
2	606622	SMARCAL1	242900	Displasia inmunosósea de Schimke	Autosómica recesiva
5	600354	SMN1	253300	Atrofia muscular espinal	Autosómica recesiva
11	607608	SMPD1	257200; 607616	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Autosómica recesiva
15	610844	SPG11	602099	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil, tipo 5	Autosómica recesiva
16	602783	SPG7	607259	Paraplejía espástica tipo 7	Autosómica recesiva
2	607306	SRD5A2	264600	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 5-alfa-reductasa 2	Autosómica recesiva

2	604402	ST3GALS	609056	Síndrome de sal y pimienta (síndrome epiléptico infantil de los Amish)	Autosómica recesiva
8	600617	STAR	201710	Hiperplasia adrenal lipoide	Autosómica recesiva
3	607939	SUMF1	272200	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Autosómica recesiva
9	185620	SURF1	616684; 256000	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4K; Síndrome de Leigh	Autosómica recesiva
X	313440	SYN1	300491	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	Ligada al X
16	613018	TAT	276600	Tirosinemia tipo 2	Autosómica recesiva
11	604592	TCIRG1	259700	Osteopetrosis autosómica recesiva tipo 1	Autosómica recesiva
14	615000	TECPR2	615031	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 49	Autosómica recesiva
7	604720	TFR2	604250	Hemocromatosis tipo 3	Autosómica recesiva
8	188450	TG	274700	Dishormonogénesis tiroidea tipo 3	Autosómica recesiva
14	190195	TGM1	242300	Ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) tipo 1	Autosómica recesiva
11	191290	TH	605407	Síndrome de Segawa autosómico recesivo	Autosómica recesiva
X	300395	THOC2	300957	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	Ligada al X
11	613277	TMEM216	608091; 603194	Síndrome de Joubert tipo 2; Síndrome de Meckel tipo 2	Autosómica recesiva
8	609884	TMEM67	610688; 607361; 216360	Síndrome de Joubert tipo 6; Síndrome de Meckel tipo 3, Síndrome COACH	Autosómica recesiva
21	605511	TMPRSS3	601072	Sordera autosómica recesiva tipos 8/10	Autosómica recesiva
2	606765	TPO	274500	Dishormonogénesis tiroidea tipo 2A	Autosómica recesiva
11	607998	TPP1	204500; 609270	Lipofuscinosis neuronal ceroide tipo 2; Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7	Autosómica recesiva
6	603283	TRDN	615441	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Autosómica recesiva
3	606609	TREX1	225750	Síndrome de Aicardi-Goutières tipo 1	Autosómica recesiva
9	602290	TRIM32	254110	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 8 (LGMD R8)	Autosómica recesiva
17	605073	TRIM37	253250	Enanismo Mulibrey	Autosómica recesiva
22	610230	TRMU	613070	Insuficiencia hepática infantil aguda	Autosómica recesiva
17	608755	TSEN54	277470; 225753	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2A; Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Autosómica recesiva
12	604723	TSMF	610505	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 3	Autosómica recesiva
1	188540	TSHB	275100	Hipotiroidismo congénito no maligno tipo 4	Autosómica recesiva
14	603372	TSHR	275200	Hipotiroidismo congénito no maligno tipo 1	Autosómica recesiva
5	614589	TTC37	222470	Síndrome trico-hepato-entérico tipo 1	Autosómica recesiva
8	600415	TTPA	277460	Ataxia con déficit de vitamina E	Autosómica recesiva
22	131222	TYMP	603041	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial tipo 1 (tipo MNGIE)	Autosómica recesiva
11	606933	TYR	203100; 606952	Albinismo oculocutáneo (OCA) tipo 1A; OCA 1B	Autosómica recesiva
9	115501	TYRP1	203290	Albinismo oculocutáneo tipo 3	Autosómica recesiva
15	601623	UBE3A	105830	Síndrome de Angelman	Autosómica dominante
2	191740	UGT1A1	606785; 218800	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1; Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	Autosómica recesiva
17	608897	UNC13D	608898	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 3	Autosómica recesiva
X	300298	UPF3B	300676	Discapacidad intelectual síndromica ligada al X tipo 14	Ligada al X
11	605242	USH1C	276904; 602092	Síndrome de Usher tipo 1C; Sordera autosómica recesiva tipo 18A	Autosómica recesiva
17	607696	USH1G	606943	Síndrome de Usher tipo 1G	Autosómica recesiva
1	608400	USH2A	276901	Síndrome de Usher tipo 2A	Autosómica recesiva
9	605978	VPS13A	200150	Coreoacantocitosis	Autosómica recesiva
8	607817	VPS13B	216550	Síndrome de Cohen	Autosómica recesiva

1	610035	VPS45		615285	Neutropenia congénita grave tipo 5	Autosómica recesiva
17	615850	VPS53		615851	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2E	Autosómica recesiva
14	602168	VRK1		607596	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	Autosómica recesiva
14	142993	VSX2		610092; 610093	Microftalmia con coloboma 3; Microftalmia aislada 2	Autosómica recesiva
X	300392	WAS		301000; 313900	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	Ligada al X
9	607928	WHRN	DFNB31	611383; 607084	Síndrome de Usher tipo 2D; Sordera neurosensorial no síndrómica autosómica recesiva, tipo 31	Autosómica recesiva
2	606268	WNT10A		257980	Displasia odonto-ónico-dérmica	Autosómica recesiva
8	604611	WRN		277700	Síndrome de Werner	Autosómica recesiva
9	611153	XPA		278700	Xerodermia pigmentosa grupo de complementación A	Autosómica recesiva
3	613208	XPC		278720	Xerodermia pigmentosa grupo de complementación C	Autosómica recesiva
X	300646	ZDHC9		300799	Discapacidad intelectual síndrómica ligada al X tipo Raymond	Ligada al X
14	612012	ZFYVE26		270700	Paraplejía espástica tipo 15	Autosómica recesiva
X	314990	ZNF711		300803	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	Ligada al X

