

**LISTA DE ENFERMEDADES CGT 250**

ENFERMEDAD	GEN
Enfermedad de Stargardt tipo 1	ABCA4
Distrofia de conos y bastones tipo 3	ABCA4
Retinosis pigmentaria tipo 19	ABCA4
Hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 1	ABCC8
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	ACADM
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	ACADS
Déficit de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	ACADSB
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	ACADVL
Disgenesia tubular renal	ACE
Déficit de adenosina desaminasa	ADA
Deficiencia primaria de coenzima Q10 tipo 4	ADCK3
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3	AGL
Hiperoxaluria primaria tipo 1	AGXT
Síndrome de Joubert tipo 3	AHI1
Amaurosis congénita de Leber tipo 4	AIPL1
Distrofia de conos y bastones	AIPL1
Intolerancia hereditaria a la fructosa	ALDOB
Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1c	ALG6
Síndrome de Alström	ALMS1
Distrofia muscular de cinturas tipo 2L	ANOS
Ataxia con apraxia oculomotora tipo 1	APTX
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	AR
Leucodistrofia metacromática	ARSA
Aciduria argininosuccínica	ASL
Microcefalia primaria autosómica recesiva tipo 5	ASPM
Citrulinemia tipo 1	ASS1
Ataxia telangiectasia	ATM
Enfermedad de Wilson	ATP7B
Síndrome de Bardet-Biedl tipo 1	BBS1
Síndrome de Bardet-Biedl type 10	BBS10
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1A	BCKDHA
Deficiencia del complejo mitocondrial III nuclear, tipo 1	BCS1L
Síndrome GRACILE	BCS1L
Síndrome de Björnstadt	BCS1L
Distrofia macular viteliforme tipo 2	BEST1
Retinosis pigmentaria tipo 50	BEST1
Bestrofinopatía	BEST1
Anemia de Fanconi grupo de complementación D1	BRCA2
Anemia de Fanconi grupo de complementación J	BRIP1
Síndrome de Bartter tipo 4A	BSND
Sordera neurosensorial con insuficiencia renal leve	BSND
Déficit de biotinidasa	BTD
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A	CAPN3
Homocistinuria	CBS

Síndrome de Meckel tipo 6	CC2D2A
Síndrome de Joubert tipo 9	CC2D2A
Síndrome de Usher tipo 1D	CDH23
Sordera no sindrómica autosómica recesiva	CDH23
Microcefalia primaria autosómica recesiva tipo 6	CENPJ
Síndrome de Joubert tipo Senior-Loken	CEP290
Amaurosis congénita de Leber tipo 10	CEP290
Síndrome de Joubert tipo 5	CEP290
Síndrome de Meckel	CEP290
Retinosis pigmentaria tipo 26	CERKL
Inmunodeficiencia con anomalía de factor H	CFH
Fibrosis quística	CFTR
Miotonía congénita, autosómico recesiva	CLCN1
Hipomagnesemia tipo 5, renal con afectación ocular grave	CLDN19
Síndrome de Usher tipo 3A	CLRN1
Retinosis pigmentaria type 61	CLRN1
Retinosis pigmentaria tipo 49	CNGA1
Retinosis pigmentaria tipo 45	CNGB1
Acromatopsia tipo 3	CNGB3
Degeneración macular juvenil	CNGB3
Epidermólisis ampollosa juntural	COL17A1
Síndrome de Knobloch tipo 1	COL18A1
Síndrome de Alport autosómico recesivo	COL4A3
Síndrome de Alport autosómico recesivo	COL4A4
Epidermólisis bullosa distrófica	COL7A1
Deficiencia primaria de coenzima Q10 tipo 1	COQ2
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2	CPT2
Retinosis pigmentaria tipo 12	CRB1
Amaurosis congénita de Leber tipo 8	CRB1
Distrofia de retina	CRB1
Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa	CRB1
Amaurosis congénita de Leber tipo 7	CRX
Cistinosis nefropática	CTNS
Picnodisostosis	CTSK
Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por déficit de 21-hidroxilasa	CYP21A2
Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por déficit de 21-hidroxilasa	CYP21A2
Distrofia cristalina corneoretinal de Bietti	CYP4V2
Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 3	CYP7B1
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 5A	CYP7B1
Distrofia corneal macular	CHST6
Aciduria D-2-hidroxi-glutárica	D2HGDH
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 2	DBT
Síndrome de Omenn	DCLRE1C
Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de DCLRE1C	DCLRE1C
Sordera autosómica recesiva tipo 31	DFNB31
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial tipo 3	DGUOK

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7
Distrofia muscular de Duchenne	DMD
Distrofia muscular de Becker	DMD
Déficit de dihidropirimidina deshidrogenasa	DPYD
Epidermólisis bullosa acantolítica letal	DSP
Miopatía de Miyoshi	DYSF
Disferlinopatía	DYSF
Distrofia Muscular de las Cinturas de tipo 2B	DYSF
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	EDA
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 13	ENO3
Xeroderma pigmentosa grupo de complementación D	ERCC2
Xeroderma pigmentosa grupo de complementación F	ERCC4
Síndrome de Cockayne	ERCC4
Xeroderma pigmentosa grupo de complementación G	ERCC5
Síndrome de Cockayne tipo B	ERCC6
Retinosis pigmentaria tipo 25	EYS
Déficit del factor 11	F11
Trombosis	F5
Déficit del factor 5	F5
Hemofilia A	F8
Hemofilia B	F9
Tirosinemia tipo 1	FAH
Anemia de Fanconi grupo de complementación A	FANCA
Anemia de Fanconi grupo de complementación C	FANCC
Anemia de Fanconi grupo de complementación D2	FANCD2
Anemia de Fanconi, grupo de complementación G	FANCG
Anemia de Fanconi grupo de complementación I	FANCI
Anemia de Fanconi grupo de complementación L	FANCL
Anemia de Fanconi grupo de complementación M	FANCM
Déficit congénito de fibrinógeno	FGB
Síndrome de Yunis-Varon	FIG4
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J	FIG4
Distrofia-distroglicanopatía muscular	FKRP
Síndrome de X frágil	FMR1
Síndrome de Fraser	FRAS1
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1a	G6PC
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2	GAA
Enfermedad de Krabbe	GALC
Galactosemia	GALT
Neuropatía axonal gigante	GAN
Enfermedad de Gaucher	GBA
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4	GBE1
Enfermedad con cuerpos de poliglucosano, adulto	GBE1
Acidemia glutárica tipo 1	GCDH
Sordera autosómica recesiva tipo 1A	GJB2
Sordera autosómica recesiva tipo 1A	GJB3

Sordera autosómica recesiva tipo 1A	GJB6
Gangliosidosis GM1	GLB1
Mucopolisacaridosis tipo 4B	GLB1
Encefalopatía por glicina	GLDC
Artrogriposis letal con alteración celular de las astas medulares anteriores	GLE1
Miopatía distal tipo Nonaka	GNE
Mucolipidosis	GNPTAB
Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 1E	GPR179
Síndrome de Usher tipo 2C	GPR98
Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 1B	GRM6
Mucopolisacaridosis tipo 7	GUSB
Déficit de proteína trifuncional mitocondrial	HADHA
Deficiencia de LCHAD	HADHA
Beta-talasemia	HBB
Anemia falciforme	HBB
Displasia septo óptica	HESX1
Enfermedad de Tay-Sachs	HEXA
Gangliosidosis-GM2	HEXA
Pseudodeficiencia de beta-hexosaminidasa	HEXA
Enfermedad de Sandhoff	HEXB
Hemocromatosis	HFE
Alcaptonuria	HGD
Mucopolisacaridosis tipo 3C	HGSNAT
Tirosinemia tipo 3	HPD
Atrofia espinal distal autosómica recesiva tipo 1	IGHMBP2
Retinosis pigmentaria tipo 10	IMPDH1
Síndrome de Joubert tipo 1	INPP5E
Síndrome MORM	INPP5E
Síndrome de Joubert tipo 1	INPP5E
Diabetes mellitus, resistencia a insulina	INSR
Leprechaunismo	INSR
Epidermólisis bullosa juntural con atresia pilórica	ITGB4
Acidemia isovalérica	IVD
Inmunodeficiencia combinada grave T-B+NK-	JAK3
Síndrome de Bartter tipo 2	KCNJ1
Distrofia de conos de retina tipo 3B	KCNV2
Distrofia muscular congénita, deficiencia en merosina	LAMA2
Distrofia muscular congénita tipo 1A	LAMA2
Epidermólisis bullosa juntural	LAMB3
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	LMNA
Displasia mandibuloacral	LMNA
Síndrome Hutchinson-Gilford progeria	LMNA
Dermopatía restrictiva letal	LMNA
Cardiomiopatía dilatada	LMNA
Osteoporosis - pseudoglioma	LRP5
Vitreoretinopatía exudativa tipo 4	LRP5

Enfermedad poliquística hepática aislada	LRP5
Alfa-manosidosis tipos 1 y 2	MAN2B1
Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 2	MCCC2
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	MED25
Fiebre mediterránea familiar	MEFV
Retinosis pigmentaria tipo 38	MERTK
Microftalmia aislada tipo 5	MFRP
Nanoftalmia tipo 2	MFRP
Síndrome de McKusick Kaufman	MKKS
Síndrome de Bardet-Biedl	MKKS
Síndrome de Bardet-Biedl	MKS1
Acidemia metilmalónica cblD tipo 2	MMACHC
Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC	MMACHC
Déficit del cofactor molibdeno tipo B	MOCS2
Abetalipoproteinemia	MTTP
Acidemia metilmalónica	MUT
Aciduria mevalónica	MVK
Síndrome Hiper-IgD	MVK
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipo 3	MYO15A
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipo 30	MYO3A
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo 37	MYO6
Síndrome de Usher tipo 1B	MYO7A
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva	MYO7A
Enfermedad de Schindler	NAGA
Miopatía nemalínica tipo 2	NEB
Amaurosis congénita de Leber tipo 9	NMNAT1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo D	NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	NPC2
Nefronoptisis tipo 3	NPHP3
Nefronoptisis type 4	NPHP4
Síndrome nefrótico tipo 1	NPHS1
Síndrome de incrementos de conos S	NR2E3
Albinismo oculocutáneo tipo 2	OCA2
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipo 22	OTOA
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipo 9	OTOF
Fenilcetonuria	PAH
Hiperfenilalaninemia	PAH
Anemia de Fanconi grupo de complementación N	PALB2
Factor de riesgo cancer de mama	PALB2
Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	PANK2
Déficit de piruvato carboxilasa	PC
Acidemia propiónica	PCCA
Acidemia propiónica	PCCB
Síndrome de Usher tipo 1	PCDH15
Retinosis pigmentaria tipo 43	PDE6A

Retinosis pigmentaria tipo 43	PDE6B
Enfermedad de la biogénesis del peroxisoma tipo 1	PEX1
Condrodisplasia punctata rizomérica tipo 1	PEX7
Enfermedad de Refsum	PHYH
Poliquistosis renal autosómica recesiva	PKHD1
Anemia hemolítica	PKLR
Deficiencia de piruvato quinasa	PKLR
Síndrome nefrótico tipo 3	PLCE1
Déficit de plasminógeno tipo 1	PLG
Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	PMM2
Oftalmoplegia externa progresiva	POLG
Síndrome dedepleción de ADN mitocondrial tipo Alpers	POLG
Distrofia-distroglucanopatía muscular	POMGNT1
Síndrome de Walker-Warburg	POMT1
Distrofia muscular, distroglucanopatía	POMT1
Síndrome de Walker-Warburg	POMT2
Distrofia muscular, distroglucanopatía	POMT2
Lipofuscinosis neuronal ceroid type 1	PPT1
Hiperprolinemia tipo 1	PRODH
Retinosis pigmentaria type 41	PROM1
Enfermedad de McArdle	PYGM
Síndrome de Omenn	RAG1
Inmunodeficiencia combinada grave	RAG1
Secuencia deformante de aquinesia fetal	RAPSN
Síndromes miasténicos congénitos postsinápticos	RAPSN
Microftalmia aislada tipo 3	RAX
Distrofia de retina	RDH12
Amaurosis congénita de Leber tipo 13	RDH12
Retinosis pigmentaria tipo 44	RGR
Retinosis pigmentaria tipo 4	RHO
Retinitis punctata albescens	RLBP1
Retinosis pigmentaria	RLBP1
Distrofia de retina de Bothnia	RLBP1
Retinosis pigmentaria tipo 20	RPE65
Amaurosis congénita de Leber tipo 2	RPE65
Distrofia retiniana grave de aparición en la primera infancia	RPE65
Síndrome de Joubert	RPGRIP1L
Síndrome de Meckel	RPGRIP1L
Amaurosis congénita de Leber	RPGRIP1L
hipertermia maligna	RYR1
Miopatía congénita central core	RYR1
Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay	SACS
Enfermedad de Oguchi	SAG
Síndrome de Shwachman-Diamond	SBDS
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	SCNN1B
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	SCNN1G

Bronquiestasis	SCNN1G
Déficit de alfa-1 antitripsina	SERPINA1
Ataxia espinocerebelar, autosómica recesiva tipo 1	SETX
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	SGCA
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	SGCG
Mucopolisacaridosis tipo 3A; Enfermedad de Sanfilippo tipo A	SGSH
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C	SH3TC2
Síndrome de Bartter tipo 1	SLC12A1
Enfermedad de Salla	SLC17A5
Enfermedad de almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil	SLC17A5
Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 1D	SLC24A1
Displasia diastrófica	SLC26A2
Atelosteogenesis type2	SLC26A2
Displasia diastrófica	SLC26A2
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo 4	SLC26A4
Síndrome de Pendred	SLC26A4
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipos 1b y 1c	SLC37A4
Distrofia endotelial hereditaria congénita tipo 2	SLC4A11
Distrofia de córnea - sordera de percepción	SLC4A11
Anemia de Fanconi grupo de complementación P	SLX4
Atrofia muscular espinal	SMN1
Enfermedad de Niemann-Pick	SMPD1
Paraplejia espástica tipo 11	SPG11
Paraplejia espástica tipo 7	SPG7
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipo 16	STRC
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	TCAP
Cardiomiopatía, hipertrófica, tipo 25	TCAP
Osteopetrosis autosómica recesiva type 1	TCIRG1
Fallo médula ósea, relacionada con telómero y Disqueratosis congénita autosómica recesiva 4	TERT
Disqueratosis congénita autosómica recesiva 4	TERT
Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	TERT
Hemocromatosis tipo 3	TFR2
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial tipo 2	TK2
Síndrome de Meckel type 3	TMEM67
Síndrome de Joubert	TMEM67
Síndrome de COACH	TMEM67
Sordera neurosensorial autosómica recesiva tipos 8/10	TMPRSS3
Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 2	TPP1
Sordera autosómica recesiva tipo 28	TRIOBP
Hipoplasia pontocerebelosa	TSEN54
Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 3	TSMF
Hipotiroidismo	TSHR
Cardiopatía dilatada	TTN
Ataxia con déficit de vitamina E	TTPA
Albinismo oculocutáneo tipo 1	TYR
Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1	UGT1A1

Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	UGT1A1
Gilbert syndrome	UGT1A1
Transient familial neonatal hyperbilirubinemia	UGT1A1
Síndrome de Usher tipo 1C	USH1C
Retinosis pigmentaria tipo 39	USH2A
Síndrome de Usher tipo 2	USH2A
Síndrome de Cohen	VPS13B
Síndrome de Wolfram	WFS1
Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva	WNT10A
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	ZFYVE26