

## Repro NIM® Carrier

### Listado de Enfermedades

SÍNDROME	MIM SÍNDROM	GEN	OMIM GEN
Acidemia glutárica I	231670	GCDH	608801
Acidemia metilmalónica (déficit de metilmalonil-CoA epimerasa)	251120	MCEE	608419
Acidemia metilmalónica tipo cblA	251100	MMAA	607481
Acidemia metilmalónica tipo cblB	251110	MMAB	607568
Acidemia metilmalónica causada por déficit de metilmanolil-CoA mutasa	251000	MUT	609058
Aciduria y homocistinuria metilmalónica tipo Cb1C	277400	MMACHC	609831
Aciduria y homocistinuria metilmalónica tipo Cb1D	277410	MMACHD	611935
Albinismo ocular tipo I	300500	GPR143	300808
Albinismo oculocutáneo tipo IA	203100	TYR	606933
Albinismo oculocutáneo tipo II	203200	OCA2	611409
Albinismo oculocutáneo tipo III	203290	TYRP1	115501
Albinismo oculocutáneo tipo IV	606574	SLC45A2	606202
Albinismo oculocutáneo tipo VI	113750	SLC24A5	609802
Albinismo oculocutáneo tipo VII	615179	C10orf11	614537
Alfa manosidosis	248500	MAN2B1	609458
Alfa talasemia	604131	HBA1/HBA2	141800/141850
Amaurosis congénita de Leber 10	611755	CEP290	610142
Anemia de Fanconi A	227650	FANCA	607139
Anemia de Fanconi C	227645	FANCC	613899
Anemia falciforme	603903	HBB	141900
Aspartilglicosaminuria	208400	AGA	613228
Ataxia con déficit de vitamina E	277460	TTPA	600415
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	270550	SACS	604490
Atrofia muscular espinal	253300	SMN1	600354
Beta talasemia	613985	HBB	141900
Cistinosis nefropática	219800	CTNS	606272
Colestasis intrahepática progresiva familiar, tipo 2	601847	ABCB11	603201
Déficit combinado de la hormona pituitaria 2	262600	PROP1	601538
Déficit de la 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa III	264300	HSD17B3	605573
Déficit de la 3-metilcronotil-CoA carboxilasa 1	210200	MCCC1	609010
Déficit de la 3-metilcronotil-CoA carboxilasa 2	210210	MCCC2	609014
Déficit de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	201470	ACADS	606885
Déficit de la acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	201450	ACADM	607008
Déficit de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	201475	ACADVL	609575
Déficit de la alfa1-antitripsina	613490	SERPINA1	107400
Déficit de antritrombina III	613118	SERPINC1	107300
Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	300908	G6PD	305900
Déficit de la proteína C autosómico recesivo	612304	PROC	612283
Déficit de la proteína S	614514	PROS1	176880
Déficit del complejo III mitocondrial tipo 1	124000	BCS1L	603647
Déficit del factor XI	612416	F11	264900
Déficit de MTHFR	236250	MTHFR	607093
Desórdenes del desarrollo sexual 46, XY	612965	NR5A1	184757
Disautonomía familiar	223900	IKBKAP	603722
Displasia ectodérmica 10B	224900	EDAR	604095
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	305100	EDA	300451
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	310200/300376	DMD	300377
Distrofia muscular - distroglicanopatía del anillo óseo tipo C5	607155	FKRP	606596
Encefalopatía neonatal severa	300673	MECP2	300005
Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo IA	232200	G6PC	613742
Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo IB/IC	232220/232240	SLC37A4	602671
Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo II	232300	GAA	606800
Enfermedad de Canavan	271900	ASPA	608034
Enfermedad de Fabry	301500	GLA	300644
Enfermedad de Gaucher tipo 1	230800	GBA	606463
Enfermedad de la orina de sirope de arce tipo 1A	248600	BCKDHA	608348
Enfermedad de la orina de sirope de arce tipo 1B	248600	BCKDHB	248611
Enfermedad de la orina de sirope de arce tipo 3	246900	DLD	238331
Enfermedad de Neimann-Pick tipo A	257200	SMPD1	607608
Enfermedad de Neimann-Pick tipo B	607616	SMPD1	607608
Enfermedad de Neimann-Pick tipo C1	257220	NPC1	607623
Enfermedad de Neimann-Pick tipo C2	607625	NPC2	601015
Enfermedad de Tay-Sachs	272800	HEXA	606869
Enfermedad de Wilson	277900	ATP7B	606882
Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	306400	CYBB	300481

## Repro NIM® Carrier

### Listado de Enfermedades

Enfermedad poliquística renal autosómica recesiva	263200	PKHD1	606702
Fenilcetonuria	261600	PAH	612349
Fibrosis quística	219700	CFTR	602421
Fiebre mediterránea familiar	249100	MEFV	608107
Galactosemia	230400	GALT	606999
Hemofilia A	306700	F8	300841
Hemofilia B	306900	F9	300746
Hiperfenilalaninemia deficiente de tetrahidrobiopterina	261640	PTS	612719
Hiperplasia adrenal congénita por déficit de la 11-beta-hidroxilasa	202010	CYP11B1	610613
Hipoplasia adrenal congénita ligada al X	300200	NR0B1	300473
Hipospadias perineo-escrotal pseudovaginal	264600	SRD5A2	607306
Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X	300400	IL2RG	308380
Intolerancia a la fructosa hereditaria	229600	ALDOB	612724
Leucodistrofia metacromática	250100	ARSA	607574
Linfocitosis hemofagocítica familiar 2	603553	PRF1	170280
Linfocitosis hemofagocítica familiar 3	608898	UNC13D	608897
Linfocitosis hemofagocítica familiar 4	603552	STX11	605014
Linfocitosis hemofagocítica familiar 5	613101	STXBP2	601717
Lipofuscinosis ceroides neuronal 1	256730	PPT1	600722
Lipofuscinosis ceroides neuronal 2	204500	TPP1	607998
Lipofuscinosis ceroides neuronal 3	204200	CLN3	607042
Lipofuscinosis ceroides neuronal 4A	204300	CLN6	606725
Lipofuscinosis ceroides neuronal 5	256731	CLN5	608102
Lipofuscinosis ceroides neuronal 6	601780	CLN6	606725
Lipofuscinosis ceroides neuronal 7	610951	MFSD8	611124
Miopatía centronuclear ligada al X	310400	MTM1	300415
Miopatía nemalínica 2	256030	NEB	161650
Mucopolisacaridosis IV	252650	MCOLN1	605248
Mucopolisacaridosis tipo IIIA	252900	SGSH	605270
Mucopolisacaridosis tipo IIIB	252920	NAGLU	609701
Nefronoftisis 11	613550	TMEM67	609884
Neuropatía hereditaria motora y sensorial con agenesia del cuerpo calloso	218000	SLC12A6	604878
Retinitis pigmentosa 61	614180	CLRN1	606397
Síndrome COACH	216360	CC2D2A	612013
Síndrome COACH	216360	TMEM67	609884
Síndrome de Bjornstad	262000	BCS1L	603647
Síndrome de Bloom	210900	BLM	604610
Síndrome de Ellis-van Creveld	225500	EVC2	607261
Síndrome de Gitelman	263800	SLC12A3	600968
Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	203300	HPS1	604982
Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	614072	HPS3	606118
Síndrome de insensibilidad a andrógenos	300068	AR	313700
Síndrome de Joubert 2	608091	TMEM216	613277
Síndrome de Joubert 3	608629	AHI1	608894
Síndrome de Joubert 5	610188	CEP290	610142
Síndrome de Joubert 6	610688	TMEM67	609884
Síndrome de Joubert 9	612285	CC2D2A	612013
Síndrome de Leigh, tipo francocanadiense	220111	LRPPRC	607544
Síndrome de Meckel 2	603194	TMEM216	613277
Síndrome de Meckel 3	607361	TMEM67	609884
Síndrome de Meckel 4	611134	CEP290	610142
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2	312870	OFD1	300170
Síndrome de Sjogren-Larsson	270200	ALDH3A2	609523
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400	DHCR7	602858
Síndrome de Usher tipo 1F	602083	PCDH15	605514
Síndrome de Usher tipo 3A	276902	CLRN1	606397
Síndrome GRACILE	603358	BCS1L	603647
Síndrome HHH	238970	SLC25A15	603861
Síndrome nefrótico tipo 1	256300	NPHS1	602716
Sordera autosómica recesiva 4	600791	SLC26A4	605646
Sordera autosómica recesiva 23	609533	PCDH15	603647
Sordera sensorineural no sindrómica autosómica recesiva tipo 1A	220290	GJB2	121011
Sordera sensorineural no sindrómica autosómica dominante tipo 2B	612644	GJB3	603324
Tirosinemia tipo I	276700	FAH	613871
Tromboembolismo venoso	613679	F2	176930
Trombofilia de Leiden por déficit del factor V	227400	F5	612309

**Repro NIM® Carrier**

Listado de Enfermedades

