SECUENCIACIÓN BIOGEN CENTER			
ESPECIALIDAD	**NGS PANEL**	***GENES***	**METODO**
APARATO DIGESTIVO	Agenesia Dental	EDA	Secuenciación por Sanger
		EDA,EDAR,EDARADD	MLPA
	Colestasis Intrahepática	ABCB11, ABCB4, AKR1D1, AMACR, ATP8B1, CYP27A1, CYP7B1, HSD3B7 Y TJP2	Secuenciación por Exoma
	Enfermedad Celíaca	Haplotipos HLA DQ2 y DQ8	PCR+Electroforesis
APARATO RESPIRATORIO	Déficit de Surfactante	CSF2RA, NKX2-1, SFTPA1, SFTPB, SFTPC, SFTPD	Secuenciación por Exoma
	Fibrosis Quística	CTFR	Secuenciación por Exoma
			Secuenciación exones 10-12,23-24, intrón 9
			MLPA

ENFERMEDAD ANTIINFLAMATORIA	Fiebre Mediterránea	MEFV	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Febril Periódico	MVK	Secuenciación por Sanger
	Poliserositis paroximal	MEFV	Secuenciación por Sanger
	Albinismo		
	Albinismo Oculo Cutáneo	MC1R	Secuenciación por Sanger
	Alopecia Androgénica II	AR	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Bart-Pumphrey	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Beare-Stevenson	FGFR2	Secuenciación por Sanger
	Deficiencia STS	STS	Secuenciación por Sanger
			MLPA

DERMATOLÓGICAS	Dermopatía restrictiva letal	LMNA	Secuenciación por Sanger
	Hiperqueratosis palmoplantar	KRT6A, KRT6B, KRT16 Y KRT17	Secuenciación por Exoma
	Síndrome Hermansky-Pudlak	AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	Secuenciación por Exoma
	Ictiosis congénita autosómica recesiva	NIPAL4	Secuenciación por Sanger
	Ictiosis ligada al cromosoma X	STS	Secuenciación por Sanger
			MLPA
	Ictiosis tipo histrix con sordera	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Síndrome KID (Queratitis-Ictiosis-Sordera)	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Susceptibilidad a melanoma maligno cutáneo	MC1R	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Papillon-Lefévre	CTSC	Secuenciación por Sanger

	Queratodermia hereditaria mutilante	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Queratodermia palmoplantar con sordera	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Vohwinkel	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Alfa-Talasemia	Alfa-Globina (Deleción de 3,7 Kb, deleción de 4,2 Kb ,deleción de 20,5 Kb y deleción MED)	Secuenciación por Sanger
		Alfa-Globina (Deleción de 4,2 Kb)	PCR+Electroforesis
		Alfa-Globina (Deleción de 3,7 Kb)	PCR+Electroforesis
		Alfa-Globina	MLPA
	Anemia Hemolítica	G6PD	Secuenciación por Sanger
	Beta Talasemia	Beta Globina	Secuenciación por Sanger
			MLPA

HEMATOLÓGICAS	Déficit de Antitrombina III	SERPINC1	PCR a tiempo Real
	Eritrocitosis Familiar tipo II	VHL	Secuenciación por Sanger
	Favismo (Anemia Hemolítica)	G6PD	Secuenciación por Sanger
	Hemocromatosis Hereditaria	HFE	Secuenciación por Sanger
		HFE (Mutaciones C282Y, H63D, S65C)	PCR a tiempo Real
	Hemocromatosis Hereditaria tipo 2A	HJV	Secuenciación por Sanger
	Hemocromatosis Hereditaria tipo 2B	HAMP	Secuenciación por Sanger
	Hemocromatosis Hereditaria tipo 3	TFR2	Secuenciación por Sanger
	Hemocromatosis Hereditaria tipo 4	SLC40A1	Secuenciación por Sanger
	Hemoglobinuria paroxistica nocturna	PIGA	Secuenciación por Sanger

	Neutropenia Congénita Severa	ELANE, GFL1, G6PC3, HAX1,JAGN1, VPS45, WAS.	Secuenciación por Exoma
	Neutropenia Congénita Severa tipo 1	ELA2	Secuenciación por Sanger
	Neutropenia Congénita Severa tipo 3 (Kostmann)	HAX1	Secuenciación por Sanger
	Policitemia Vera	JAK2	PCR a tiempo Real
	Porfiria eritropoyética congénita	ALAS2, CPOX, FECH, UROD, UROS	PCR a tiempo Real
	Trombofilia	FVLeiden	PCR a tiempo Real
		FII	PCR a tiempo Real
		FXII	PCR a tiempo Real
		MTHFR	PCR a tiempo Real
	Aneurisma aórtico torácico no sindrómico	ACTA2, MYH11, SMAD3	Secuenciación por Exoma

Síndrome de Brugada	ABCC9, ANK2, ANK3, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE3,KCNE5, KCNH2, KCNJ8, RANGRF, SCN10A, SCN1B,SCN2B, SCN3B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, TRPM4.	Secuenciación por Exoma
	CAV3	MLPA
	SCN5A	MLPA
	KCNJ2	MLPA
Cardiomiopatía Arritmogénica	DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RPSA, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN.	Secuenciación por Exoma
	LMNA	Secuenciación por Sanger
	LMNA	MLPA
	TNNT2, BAG3	MLPA

CARDIOVASCULAR	Cardiomiopatía Dilatada	FKTN	MLPA
		MYBPC3	MLPA
		MYH7	MLPA
		PSEN1	MLPA
		SCN5A	MLPA
		SGCD	MLPA
	Cardiomiopatía dilatada 1A	LMNA	Secuenciación por Sanger
	Cardiomiopatía dilatada 1U	PSEN1	Secuenciación por Sanger
		PSEN1	MLPA
		ACTC1, CALR3, CAV3, CSRP3, GLA, JPH2, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3,MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A4, TCAP, TNNC1, TNNI3	Secuenciación por Exoma

Cardiomiopatía Hipertrófica	CAV3	MLPA
	GLA	MLPA
	MYBPC3	MLPA
	MYH7	MLPA
	TNNT2	MLPA
Cardiomiopatía no compactada	ACTC1, DTNA, LDB3, MYBPC3, MYH7, TAZ, TNNT2	Secuenciación por Exoma
	MYH7	MLPA
	TNNT2	MLPA
Defecto septal atrioventricular 3	GJA1	Secuenciación por Sanger
Deficiencia de G6PD	G6PD	Secuenciación por Sanger

	Síndrome Sebastian	MYH9	Secuenciación por Exoma
	Taquicardia ventricular catecolaminérgica	ANK2, CALM1, CASQ2, GNAI2, KCNJ2, RYR2, TRDN	Secuenciación por Exoma
INMUNOLÓGICAS	Hiper-IgD, Síndrome Febril Periódico	MVK	Secuenciación por Sanger
	Síndrome de Hiperinmunoglobulina E	STAT3	Secuenciación por Sanger
			MLPA
	Síndrome de Job	STAT3	Secuenciación por Sanger
			MLPA
	Aciduria mevalónia (Deficiencia mevalonato kinasa)	MVK	Secuenciación por Sanger
	Adenoma de células de Leydig con pseudopubertad precoz	LHCGR	Secuenciación por Sanger
	Alfa-1-Antitripsina	PI (protease inhibitor)	Secuenciación por Sanger

Alfa-1-Antitripsina	SERPINA1	PCR a tiempo Real
Analgesia femenina	MC1R	Secuenciación por Sanger
Deficiencia de gonadotropina tipo VII (Hipogonadismo hipogonadotrópico	GNRHR	Secuenciación por Sanger
Deficiencia de MTHFR (Homocistonuria)	MTHFR (Mutación C677T)	PCR a tiempo Real
	MTHFR (Mutación A1298C)	PCR a tiempo Real
Deficiencia del Receptor Androgénico	AR	Secuenciación por Sanger
Deficiencia del transportador de glucosa GLUT1 tipo I y II	SLC2A1	Secuenciación por Sanger
		MLPA
Encefalopatía por glicina	AMT, GCSH, GLDC	Secuenciación por Exoma
Enfermedad Celíaca (Sensibilidad al gluten)	Haplotipos HLA DQ2 y DQ8	PCR (PCR-SSP)+ Electroforesis

Síndrome Eunuco fértil	GNRHR	Secuenciación por Sanger
Enfermedad Fabry	GLA	Secuenciación por Sanger
Fructosemia (Intolerancia a la Fructosa)(Deficiencia de AldoB)	ALDOB	Secuenciación por Sanger
Enfermedad de Gaucher	GBA	Secuenciación por Sanger
Glucogénesis tipo 1b	SLC374A	Secuenciación por Sanger
Hipercalcemia hipocalciúrica hereditaria	CASR	Secuenciación por Sanger
Hipercolesterolemia familiar	ABCA1, ABCB1, ABCG5, ABCG8, AMPD1, APOA2, APOB, APE, CH25H, EPHX2, GHR, GSBS, ITIH4, LDLR, LDLRAP1, LIPA, NPC1L1, PCSK9, PPARA, STAP1	Secuenciación por Exoma
Hipercolesterolemia tipo III	ApoE	PCR a tiempo Real
Hiperparatiroidismo neonatal (NSPH;NHPT)	CASR	Secuenciación por Sanger
Hipertermia maligna	RYR1	Secuenciación por Exoma

METABÓLICAS Y ENDOCRINAS	Hipocalcemia (autosómica dominante)	CASR	Secuenciación por Sanger
	Hipogonadismo hipergonadotrópico	LHCGR	Secuenciación por Sanger
	Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo VII (deficiencia de gonadotropina tipo	GNRHR	Secuenciación por Sanger
	Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo VIII (deficiencia de gonadotropina tipo	GPR54	Secuenciación por Sanger
	Hipomagnesemia intestinal hereditaria I (Hipomagnesia con hipocalcemia	TRPM6	Secuenciación por Sanger
	Hipomagnesemia renal hereditaria III	CLDN16	Secuenciación por Sanger
	Hipomagnesemia reanl hereditaria V (Hipomagnesemia familar con	CLDN19	Secuenciación por Sanger
	Hipoplasia de celulas de Leydig con hipogonadismo hipergonadotrópico	LHCGR	Secuenciación por Sanger
	Hipoplasia de celulas de Leydig con pseudohermafroditism o	LHCGR	Secuenciación por Sanger
	Hipospadias I	AR	Secuenciación por Sanger

Homocistinuria (Deficiencia de MTHFR)	MTHFR (mutacion C677T)	PCR a tiempo Real
	MTHFR (mutación A1298C)	PCR a tiempo Real
Insensibilidad a los andrógenos	AR	Secuenciación por Sanger
Enfermedad Kennedy (Atrofia muscular espinal y bulbar)	AR y DCTN1	Secuenciación por Exoma
	AR	Secuenciación por Sanger
Lipodistrofia congénita generalizada tipo II (Síndrome de Brunzell)	BSCL2 (seipina)	Secuenciación por Sanger
Lipodistrofia familiar parcial tipo 2	LMNA	Secuenciación por Sanger
Diabetes tipo Mody	BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B,(TCF2), HNF4A, INS, IPF1, KLF11, NUROD1,PAX4, PDX1	Secuenciación por Exoma
	GCK, CEL, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KLF11, NUROD1, PAX4, PDX1	MLPA
Mucolipidosis	GNPTAB, GNPTG, MCOLN1, NEU1	Secuenciación por Exoma

Mucolipidosis tipo 2 y tipo 3	GNPTAB	Secuenciación por Sanger
Enfermedad de Pompe	GAA	Secuenciación por Exoma
		MLPA
Porfiria eritropoyética congénita	ALAS2, CPOX, FECH, UROD, UROS	Secuenciación por Exoma
Pubertad precoz central	GPR54	Secuenciación por Sanger
Pubertad precoz masculina	LHCGR	Secuenciación por Sanger
Resistencia a la hormona luteinizante	LHCGR	Secuenciación por Sanger
Testotoxicosis	LHCGR	Secuenciación por Sanger
Trastornos congénitos de glicosilación	ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ATP6V0A2, B4GALT1, B4GALT7, B3GALTL, B3GAT3, CHST3, CAHST6, CHAS14, GHSY1, COG1	Secuenciación por Exoma
Ataxia mitocondrial	POLG	Secuenciación por Sanger

MITOCONDRIALES	Atrofia Óptica de Leber (Neuropatía óptica hereditaria)	MTND1, MTND4, MTND6	Secuenciación por Sanger
	Cardioencefelopatía infantil	SCO2	Secuenciación por Sanger
	Deficiencia de Citocromo C oxidasa	SCO2	Secuenciación por Sanger
	Deficiencia del complejo III mitocondrial	BCS1L	Secuenciación por Sanger
		UQCRB	Secuenciación por Sanger
		UQCRQ	Secuenciación por Sanger
	Neuropatía sensorial atáxica, disartria y oftalmoparesia;SANDO	POLG	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Aarskog-Scott	FGD1	MLPA
	Síndrome Alagille	JAG2, NOTCH2	Secuenciación por Exoma
	Síndrome Alport-like (Síndrome de Fechtner)	MYH9	Secuenciación por Exoma

Angiomatosis cerebelo-retiniana hereditaria	VHL	Secuenciación por Sanger
Síndrome Bardet-Biedl	ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS9, BBS7, BBS10, BBS12, CEP290, CCDC28B, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP	Secuenciación por Exoma
Síndrome Bart-Pumphrey (nódulos callosos-leuconiquia-sordera)	GJB2	Secuenciación por Sanger
Síndrome Berardinelli-Seip	BSCL2 (seipina)	Secuenciación por Sanger
Síndrome Brunzell (lipodistrofia congénita generalizada tipo II)	BSCL2 (seipina)	Secuenciación por Sanger
Síndrome CHARGE	CHD7	Secuenciación por Exoma
Degeneración hepato-lenticular	ATP7B	Secuenciación por Sanger
		MLPA
Síndrome Denys-Drash	WT1	Secuenciación por Sanger
	EDAR	Secuenciación por Sanger

Displasia ectodérmica hipohidrótica	EDA	Secuenciación por Sanger
	EDA, EDAR, EDARADD	MLPA
Displasia faciogenital	FGD1	MLPA
Distrofia Miotónica Tipo I (enfermedad de Steinert)	DMPK (zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos
Distrofia Miotónica Tipo II (Síndrome de Ricker)	ZNF9 (zona repetitiva (CCGT)n)	Análisis de fragmentos
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	DMD	MLPA
Síndrome de Ehlers-Danlos	ADAMTS2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3S1, COL5A1, COL5A2, C1R, C1S, DSE, FLNA, FLNB, FKBP14, SLC39A13, TNXB, PLOD1	Secuenciación por Exoma
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I y II	COL5A1, COL5A2, COL1A1	Secuenciación por Exoma
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III	COL3A1	Secuenciación por Exoma
	COL3A1, TNXB	MLPA

MULTISISTÉMICAS	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV	COL3A1	Secuenciación por Exoma
	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VII	COL1A1, COL1A2	Secuenciación por Exoma
		COL1A1	MLPA
		COL1A2	MLPA
	Síndrome de Epstein (macrotrombocitopenia, nefritis y sordera)	MYH9	Secuenciación por Exoma
	Esclerosis tuberosa (Bournville Pringle)	TSC1, TSC2	Secuenciación por Exoma
		TSC1	MLPA
		TSC2	MLPA
	Estudio de los genes SMARCA2 y ARID1B	SMARCA2, ARID1B	Secuenciación por Exoma
	Síndrome FG	MED12	Secuenciación por Exoma

Fibrosis Quística (Mucoviscidosis)	CFTR	Secuenciación por Exoma
		Secuenciación exones 10,11,12,23,24 e intrón 9
		MLPA
Fiebre Mediterránea Hereditaria	MEFV	Secuenciación por Sanger
Síndrome Hiper-IgD (Síndrome Febril Periódico)	MVK	Secuenciación por Sanger
Ictiosis tipo histrix con sordera	GJB2	Secuenciación por Sanger
Síndrome Loeys-Dietz tipos 1A y 2A	TGFBR1	Secuenciación por Sanger
Síndrome Loeys-Dietz tipos 1A y 2A	TGFBR2	Secuenciación por Sanger
Síndrome Loeys-Dietz	TGFBR1, TGFBR2	MLPA
Síndrome de Lujan-Fryns	MED12	Secuenciación por Exoma

Síndrome Malauf	LMNA	Secuenciación por Sanger
Síndrome de Marfan	FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Secuenciación por Exoma
Síndrome de Meachan	WT1	Secuenciación por Sanger
Síndrome Opitz-Kaveggia	MED12	Secuenciación por Exoma
Síndrome Hutchinson Gilford	LMNA	Secuenciación por Sanger
Poliserositis Familiar	MEFV	Secuenciación por Sanger
Queratitis-Ictiosis-Sordera (Síndrome de KID)	GJB2	Secuenciación por Sanger
Queratodermia palmoplantar con sordera	GJB2	Secuenciación por Sanger
Síndrome de Ricker/Distrofia miotónica tipo II	(CCTG)n del gen ZNF9	Análisis de fragmentos
Síndrome Rothmund-Thomson	RECQL4	Secuenciación por Sanger

	Síndrome de Steiner/Distrofia Miotónica tipo II	(CTG)n del gen DMPK	Análisis de fragmentos
	Tumor de Wilms con hermafroditismo	WT1	Secuenciación por Sanger
	Trastornos congénitos de glicosilación	alg1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ATP6V0A2, B4GALT1, B4GALT7, B3GALTL, B3GAT3, CHST3, CAHST6, CHAS14, GHSY1, COG1	Secuenciación por Exoma
	Síndrome Hippel-Lindau	VHL	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Werner	RECQL2	Secuenciación por Sanger
	Enfermedad Wilson	ATP7B	Secuenciación por Sanger
			MLPA
	Acrocefalosindactilia tipo III	FGFR2	Secuenciación por Sanger
		FGFR3	Secuenciación por Sanger
		TWIST	Secuenciación por Sanger

Acrocefalosindactilia tipo V	FGFR1	Secuenciación por Sanger
	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Síndrome Alpers	POLG	Secuenciación por Sanger
Síndrome Apert (Acrocefalosindactilia tipo I)	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Artrogriposis	CHST14, DOK7, FBN2, GLE1, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, PYGM, RAPSN, SLC35A3, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRPV4, UBA1, VIPAS39, VPS33B	Secuenciación por Exoma
Atrofia muscular espinal AMS	ASAH1, ATP7A, BSCL2, DCTN1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, SCO2, SMN1, SMN2, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1	Secuenciación por Exoma
	SMN1, SMN2	Secuenciación por Sanger
	IGHMBP2	MLPA
	IGHMBP2	MLPA
Atrofia muscular espinal I y III	SMN1, SMN2	MLPA

Atrofia muscular espinal y bulbar (Enfermedad de Kennedy)	AR	Secuenciación por Sanger
Atrofia muscular espinal tipo V	BSCL2 (seipina)	Secuenciación por Sanger
Síndrome Beare-Stevenson (cutis gyrata de Beare-Stevenson)	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Braquidactilia tipos D y E	HOXD13	Secuenciación por Sanger
Condrosarcoma	EXT1	Secuenciación por Sanger
Craneosinostosis	FGFR1,FGFR2, FGFR3, TWIST1	Secuenciación por Exoma
	FGFR1,FGFR2, FGFR3, TWIST1	MLPA
	FGFR1	Secuenciación por Sanger
	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Craneosinostosis:	FGFR1	Secuenciación por Sanger

Craneosinostosis: Sind. Pfeifer, Sind. Saethre-Chotzen, Sind. Jackson-Weiss, Sind. Muenke, Sind. Apert, Sind. Beare-Setevenson, Sin. Crouzon	FGFR2	Secuenciación por Sanger
	FGFR3	Secuenciación por Sanger
	TWIST	Secuenciación por Sanger
Síndrome Crouzon	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Disostosis craneofacial tipo I	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Displasia cleidocraneal	RUNX2	Secuenciación por Sanger
Displasia epifisaria múltiple	COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, SLC26A2	Secuenciación por Exoma
Displasia esquelética autosómica recesiva	AGPS, ARSE, DYNC2H1, EBP, GNPAT, IFT80, PEX7, TTC21B, WDR19, WDR34	Secuenciación por Exoma
Displasia oculodentodigital	GJA1	Secuenciación por Sanger
Displasia mandibuloacral	LMNA	Secuenciación por Sanger

Displasia pseudorreumatoide (Artropatía pseudorreumatoide	EISP3	Secuenciación por Sanger
Distrofia de cinturas autosómica dominante (LGMD1) LGMD1-AD	CAV3, DNAJB6, TTID, LMNA, TNPO3	Secuenciación por Exoma
	CAV3, LMNA	MLPA
Distrofia de cinturas autosómica recesiva (LGMD2) LGMD2-AR	ANO5 (GDD1), CAPN3, DAG1, DES, DYSF, FKRP, FKTN, GMPPB, PLEC1, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRAPPC11, TIM32, TTN	Secuenciación por Exoma
	ANO5 (GDD1)	MLPA
	CAPN3	MLPA
	DYSF	MLPA
	SGCD, SGCB, SGCA, SGCG, FKRP	MLPA
	POMT2, FKTN	MLPA
	PORT1, POMGNT1	MLPA

Distrofia de cinturas	ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP	Secuenciación por Exoma
Distrofia de cinturas tipo 2A	CAPN3	Secuenciación por Exoma
		MLPA
Distrofia de cinturas tipo 2B	DYSF	Secuenciación por Exoma
		MLPA
Distrofia de cinturas tipo 2C	SGCG	Secuenciación por Sanger
Distrofia de cinturas tipo 2D	SGCA	Secuenciación por Sanger
Distrofia de cinturas tipo 2E	SGCB	Secuenciación por Sanger
Distrofia de cinturas tipo 2F	SGCD	Secuenciación por Sanger
Distrofia miotónica tipo I	DMPK (zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos

Distrofia miotónica tipo II (DM2)	ZNF9 (zona repetitiva (CCGT)n)	Análisis de fragmentos
Distrofia muscular - distroglicanopatía Tipos A5, B5 y C5	FKRP	Secuenciación por Sanger
Distrofia muscular	ANO5, B3GALNT2, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2	Secuenciación por Exoma
	LMNA	Secuenciación por Sanger
	LMNA	MLPA
	FKRP	Secuenciación por Sanger
	FKRP	MLPA
	LAMA2	MLPA
	FKTN, LARGE, POMT2	MLPA
	POMGNT1, POMT1	MLPA

MUSCULOESQUELÉTICAS		DMD	MLPA
		DYSF	MLPA
		ANO5	MLPA
	Distrofia muscular congénita de Ullrich	COL6A1, COLGA2, COLGA3	Secuenciación por Exoma
	Distrofia muscular del anillo óseo tipo 1B	LMNA	Secuenciación por Sanger
	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	DMD	MLPA
	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	LMNA	Secuenciación por Sanger
		EMD	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Ellis-van Creveld	EVC, EVC2	Secuenciación por Exoma
	Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo 2	PCNT2 (secuenciación del gen complero y deleción de 486pb)	Secuenciación por Exoma

Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	EXT1	Secuenciación por Sanger
Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	EXT2	Secuenciación por Sanger
Exostosis hereditaria múltiple tipo 1 y 2	EXT1, EXT2	MLPA
Síndrome de Hallermann-Streiff	GJA1	Secuenciación por Sanger
Síndrome Jackson-Weiss	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Malformaciones craneofaciales	ALX1, ALX3, ALX4, EFNB1, RUNX2, TWIST1, FGFR1, FGFR2, FRGR3, MSX2	Secuenciación por Exoma
Síndrome de Marfan	FBN1, TGFBR2	MLPA
Síndrome MCAHS2 (Multiple congenital anomalies hypotonia seizures syndrome 2)	PIGA	Secuenciación por Sanger
Miopatía con desproporción de fibras	ACTA1	Secuenciación por Sanger
	SEPN1	Secuenciación por Sanger

	TPM3	Secuenciación por Sanger
Miopatía centronuclear	MTM1, DNM2, BIN1, RYR1, MYF6, MTMR14	Secuenciación por Exoma
	MTM1	MLPA
Miopatía congénita	ACTA1, BIN1, CFL2, CNTN1, DNM2, KBRBD13, KLHL40, MTM1, MTMR14, MYF6, NEB, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3	Secuenciación por Exoma
Miopatía congénita con exceso de microfilamentos	ACTA1	Secuenciación por Sanger
Miopatía nemalínica	ACTA1, CFL2, KBTNF13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MYPN, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3	Secuenciación por Exoma
Miopatía nemalínica tipo III	ACTA1	Secuenciación por Sanger
Miopatía congénita atípica sensible a la acetozolamida	SCN4A	MLPA
	SCM4A	Secuenciación por Sanger
Miopatía congénita	CLCN1	Secuenciación por Sanger

Thomsen/Becker	CLCN1	MLPA
Miotonía no distrófica	CLCN1, HSPG2, SCN4A	Secuenciación por Exoma
Síndrome Muenke	FGFR3	Secuenciación por Sanger
Síndrome Noack	FGFR1	Secuenciación por Sanger
	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Enfermedad Núclo central del músculo	RYR1	Secuenciación por Exoma
Osteogénesis imperfecta de herencia recesiva	BMP1, CRTAP, FKBP10, LRP5, PLOD2, PPUB, P3H1 (LEPRE1), SERPINF1, SERPINH1, TMEM38B, WNT1	Secuenciación por Exoma
Osteogénesis imperfecta tipo II, III y IV	COL1A1, COL1A2	Secuenciación por Exoma
	COL1A1	MLPA
	COL1A2	MLPA

Osteoporosis	COL1A1, COL1A2	Secuenciación por Exoma
	COL1A1	MLPA
	COL1A2	MLPA
Parálisis periódica hipocalémica tipo II	SCN4A	MLPA
	SCN4A	Secuenciación por Sanger
Parálisis periódica normocalémica	SCN4A	MLPA
	SCN4A	Secuenciación por Sanger
Parálisis periódica hipercalémica tipo II	SCN4A	MLPA
	SCN4A	Secuenciación por Sanger
Paramiotonia	SCN4A	MLPA

congénita	SCN4A	Secuenciación por Sanger
Síndrome de Pfeiffer	FGFR1	Secuenciación por Sanger
	FGFR2	Secuenciación por Sanger
Enfermedad de Pompe	GAA	Secuenciación por Exoma
		MLPA
Síndrome Saethre-Contzen	FGFR2	Secuenciación por Sanger
	FGFR3	Secuenciación por Sanger
	TWIST	Secuenciación por Sanger
Síndrome de Seckel tipo I	ATR	Secuenciación por Exoma
Sindactilia	AKT3, BHLHA9, C5orf42, CCND2, DDX59, DYNC2H1, FBLN1, FGF10, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FRAS1, FREM2, GJA1, GLI3, GRIP1, HOXD13, LMBR1, LRP4, MEGF8, MYCN	Secuenciación por Exoma

	Sindactilia tipo II y V	HOXD13	Secuenciación por Sanger
	Sindactilia tipo III	GJA1	Secuenciación por Sanger
	Síndrome miasténico sensible a la acetozolamina	SCN4A	MLPA
		SCN4A	Secuenciación por Sanger
	Enfermedad Von Eulenburg	SCN4A	MLPA
		SCN4A	Secuenciación por Sanger
	Adenomatosis Poliposa Herditaria	APC	Secuenciación por Sanger
		APC	MLPA
	Cáncer colorrectal Hereditario No polipósico-	EPCAM, MLH2, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2	Secuenciación por Exoma
		MLH1, MSH2	MLPA

Hereditario No polipósico-CCHNP	PMS2	MLPA
	MSH6	MLPA
Cáncer colorrectal no polipósico tipo I y II	MLH1, MSH2	MLPA
Cáncer colorrectal no polipósico tipo VI	TGFBR2	Secuenciación por Sanger
Cáncer de colon Polipósico-CCHP	APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, FLCN, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, MS2,POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Secuenciación por Exoma
	APC	MLPA
	MUTYH	MLPA
	PTEN	MLPA
	BMPR14, SMAD4	MLPA
	STK11	MLPA

NEOPLÁSICAS	Cáncer de cuello de útero (suceptibilidad progresión VPH)	P53	Secuenciación por Sanger
	Cáncer de mama y ovario (suceptibilidad)	BRCA1, BRCA2	Secuenciación por Exoma
	Cáncer de mama y ovario I (suceptibilidad)	BCRA1	MLPA
	Cáncer de mama y ovario II (suceptibilidad)	BCRA2	MLPA
	Cáncer de próstata (suceptibilidad)	AR	Secuenciación por Sanger
	Carcinoma de células renales	VHL	Secuenciación por Sanger
	Condrosarcoma	EXT1	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Denys-Drash	WT1	Secuenciación por Sanger
	Esclerosis mesangial difusa	WT1	Secuenciación por Sanger
	Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	EXT1	Secuenciación por Sanger

Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	EXT2	Secuenciación por Sanger
Exostosis hereditaria múltiple tipo 1 y 2	EXT1, EXT2	MLPA
Feocromocitoma	VHL	Secuenciación por Sanger
Síndrome Frasier	WWT1	Secuenciación por Sanger
Síndrome Gorlin	PTCH1, PTCH2, SUFU	Secuenciación por Exoma
Hipernefroma	VHL	Secuenciación por Sanger
Leucemia mieloide crónica	Reordenamiento BCR-ABL t(9;11)	RT-PCR+Electroforesis
Linfoma de células del manto	Translocación t(11;14) entre el gen BCL1 y la región JH del gen Igh	PCR a tiempo Real
Síndrome de Lynch	MLH1, MSH2	MLPA
Melanoma maligno cutáneo	MC1R	Secuenciación por Sanger

	Nefroblastoma	WT1	Secuenciación por Sanger
	Síndrome nefrótico de inicio temprano (Sd. Nefrótico tipo 4)	WT1	Secuenciación por Sanger
	Osteocondromatosis	EXT1	Secuenciación por Sanger
	Policitemia Vera	JAK2	Secuenciación por Sanger
	Poliposis de colon hereditario, poliposis adenomatoso intestinal	APC	Secuenciación por Sanger
			MLPA
	Retinoblastoma	RB1	Secuenciación por Exoma
			MLPA
	Tumor de Wilms (nefroblastoma)	WT1	Secuenciación por Sanger
	Síndrome Von Hippel-Lindau	VHL	Secuenciación por Sanger

Síndrome de Alpers	POLG	Secuenciación por Sanger
Alzehimer	MAPT	MLPA
Alzehimer y demencia	ApoE, APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PGRN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SORL1, TARDBP, TREM2, TREX1, UBQLN2 y VCP.	Secuenciación por exoma
Alzehimer de inicio tardío	ApoE(Genotipos E1, E3 y E4)	
Alzehimer familiar tipo I (Demencia senil)	APP	Secuenciación por Sanger MLPA
Alzahimer familiar tipo III (Alzahimer familiar con paraparesia espástica)	PSEN1	Secuenciación por Sanger
		MLPA
Alzehimer familiar tipo IV (AD4)	PSEN2	Secuenciación por Sanger

Analgesia Femenina	MC1R	Secuenciación por Sanger
Artrogriposis	CHST14,DOK7,FBN2,GLE1,MYBPC1,MYH3,MYH8,PIEZO2,PYGM,RAPSN,SLC35A3,TNNI2,TNNT3,TPM2,TRPV4,UBA1,VIPAS39 Y VPS33B.	Secuenciación por exoma
Ataxia de Friederich	Expansión (GAA)n del gen FXN	Análisis de fragmentos + TP-PCR
Ataxia espisódica	CACNA1A, CACNB4,KCNA1 y SLC1A3	Secuenciación por exoma
Ataxia espisódica tipo II	CACNA1A	MLPA
Ataxia mitocondrial	POLG	Secuenciación por Sanger
Atrofia Muscular Espinal AMS	ASAH1,ATP7A,BSCL2,DCTN1,GARS,HSPB1,HSPB3,HSPB8,IGHMBP2,PLEKHG5,SCO2,SMN1,SMN2,TRPV4,UBA1,VAPB Y VRK1.	Secuenciación exómica
	SMN1 Y SMN2	MLPA

	IGHMBP2	Secuenciación por Sanger
	IGHMBP2	MLPA
Atrofia Muscular Espinal tipos I y III	SMN1 Y SMN2	MLPA
Atrofia muscular espinal y bulbar (Enfermedad de Kennedy)	AR	Secuenciación por Sanger
Atrofia Muscular Espinal tipo V	BSCL2	Secuenciación por Sanger
Atrofia óptica de Leber (Neuropatía óptica hereditaria)	MTND1, MTND4 Y MTND6.	Secuenciación por Sanger
Neuropatía Sensorial motora hereeditaria;Charcot-Marie-Tooth (37)	*AARS, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, KARS, DKIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22*	Secuenciación exómica
Charcot-marie-tooth tipo 2A2	MFN2	Secuenciación por Sanger
	MFN2, MPZ	MLPA
Charcot-marie-tooth formas intermedias	DNM2, GDAP1, GNB4, INF2, KARS, MPZ, PLEKHG5, YARS	Secuenciación por Sanger

formas intermedias (CMTI)	GDAP1, EGR2, NEFL, PRX	MLPA
Charcot-marie-tooth tipo 4 desmielizante (herencia autosómica recesiva)-CMT4	CTDP1, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, HK1, MTMR2, NDRG1, NEFL, PRX, SBF1, SBF2, SH3TC2, SURF1	Secuenciación exómica
	GDAP1, EGR2, NEFL, PRX	MLPA
Charcot-marie-tooth ligada al cromosoma X	AIFM1, GJB1, PDK3, PRPS1	Secuenciación exómica
Corea de Huntington	HTT (zona repetitiva (CAG)n)	Análisis de fragmentos
Síndrome CRASH	L1CAM	Secuenciación por Sanger
Síndrome Dandy-Walker	ZIC1, ZIC4, VLDLR	MLPA
Degeneración córtico-basal	MAPT	MLPA
Demencia frontotemporal	C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, PSEN1, TARDBP, UBQLN2, VCP	Secuenciación exómica
	PSEN1	Secuenciación por Sanger

Demencia frontotemporal	MAPT	MLPA
	GRN	Secuenciación por Sanger
Encefalopatía epiléptica	ACY1, ADAR, ADSL, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, BRAT1, CACNA1A, CDKL5, CHD2, CNTNAP2, DCX, FLNA, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GNAO1	Secuenciación exómica
Encefalpatía por glicina	AMT, GCSH, GLDC	Secuenciación exómica
Epilepsia ideopátaica generalizada y focal	CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CHARNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CNTN2, CPAG, DEPDC5, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2	Secuenciación exómica
Epilepcia Mioclónica	BRD2, CACNB4, CLCN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GOSR2, KCTD7, NHLRC1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TBC1D24	Secuenciación exómica
Epilepsia mioclónica severa de la infancia (Síndrome de Dravet)	SCN1A	Secuenciación exómica
		MLPA
Esclerosis tuberosa (Bournville Pringle)	TSC1, TSC2	Secuenciación exómica
	TSC1	MLPA

		TSC2	MLPA
NUROLÓGICAS/SENSORIALES	Hidrocefalia autosómica recesiva	B3GALNT2, B3GAT3, CCDC88C, DNAI1, DOCK6, FKRP, FKTN, FOXC1, GPSM2, HES7, ISPD, KIAA0196, DIF7, LAMB1, LARGE, MKS1, MPDZ, OSTM1, PLG, PLK4, POMGNT1	Secuenciación exómica
	Hiperekplexia herediratia	GLRB, GLRA1, SLC6A5	MLPA
	Hipoacusia autosómica dominante- HIPOACUSIA-AD	ACTG1 (DFNA20/26), CCDC50 (DFNA44), CEACAM16 (DFNA4B), COCH (DFNA9), COL11A2 (DFNA13), CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1 (DFNA1), DIAPH3 (AUNA1), DNMT1	Secuenciación exómica
		GJB2, GJB3, GJB6, WFS1	MLPA
	Hipoacusia autosómica dominate tipo 3A	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Hipoacusia autosómica dominate tipo 3B	GJB6 (Deleción 309 Kb y deleción 232 Kb del exón 1)	PCR+Electroforesis
	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A	GJB2	Secuenciación por Sanger
	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B	GJB6 (Deleción 309 Kb y deleción 232 Kb del exón 1)	PCR+Electroforesis
	Hipoacusia ligada al cromosoma X	ATP6V1B1, COL4A6 (DFNX6), GJB1, GSTP1, POU3F4 (DFN3), PRPS1 (DFN2), SMPX (DFN6), TBL1 (TBL1X), TIMM8A	Secuenciación exómica

cromosoma X HIPOACUSIA-X	POU3F4	MLPA
Hipoacusia de herencia mitocondrial	MTRNR1, MTTS1, MT-TD, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TQ, MT-TS2	Secuenciación exómica
Hipoacusia no sindrómica	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1	MLPA
Holoprosencefalia	CDON, GLI2, PTCH1, RIPK4, SHH, SIX3, TGIF, ZIC2	Secuenciación exómica
Síndrome de Joubert	AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM216, TMEM67,T E 138, TMEM231	Secuenciación exómica
	NPHP1	MLPA
Síndrome Kjellin	ZFYVE26	Secuenciación por Sanger
Leucodistrofia hipomielinizante 4	HSP60 (chaperonina)	Secuenciación por Sanger
Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea	ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	Secuenciación exómica
	GRN	MLPA

Lisencefalia tipo I	DCX	Secuenciación por Sanger
Lisencefalia tipo II	RELN	Secuenciación exómica
Lisencefalia y heterotopías periventriculares nodulares	ARFGEF2, ARX, CDK5, DCX, FLNA, KATNB1, LAMB1, NDE1, PAFAH1B1, POMT1, POMT2, RELN, TUBA1A, YWHAE	Secuenciación exómica
Síndrome Marinesco-Sjogren	SIL1	Secuenciación por Sanger
Síndrome MASA	L1CAM	Secuenciación por Sanger
Síndrome MAST	SPG21 (ACP33)	Secuenciación por Sanger
Migraña hemipléjica hereditaria	ATP1A2, CACNA1A, SCN1A	Secuenciación exómica
	ATP1A2, CACNA1A	Secuenciación por Sanger
Síndrome Morning-Glory (Síndrome de la Flor de enredadera)	PAX6	Secuenciación por Sanger
Narcolepsia-1 (NRCLP1)	HCRT	Secuenciación por Sanger

Narcolepsia	Halotipos HLA DQB1 y HLA DRB1	PCR (PCR-SSP)+ Electroforesis
Neurofibromatosis tipo 1	NF1	MLPA
Neuropatia hereditaria motora y sensorial VI	MFN2	Secuenciación por Sanger
	MFN2, MPZ	MLPA
Neuropatía motora distal tipo V	BSCL2 (seipina)	Secuenciación por Sanger
Neuropatía motora distal tipo VIIB	DCTN1	Secuenciación exómica
Neuropatía sensorial atáxica, desartria y oftalmoparesia; SANDO	POLG	Secuenciación por Sanger
Neuropatía sensorial hereditaria tipo ID	ATL1 (SPG3A)	Secuenciación por Sanger
Parálisis Supranuclear Progresiva	MAPT	MLPA
Paramiotinia congénita	SCN4A	MLPA

Paramiotonía congénita	SCN4A	Secuenciación por Sanger
Paraparesia espástica hereditaria	ALDH18A1, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARSI, ATL1 (SPG3A), B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1	Secuenciación exómica
Enfermedad de Parkinson	ATP13A2,DJ1,DNAJC6, EIF4G1,FBX07,GBA,GIGYF2,HTRA2,LRRK2,PAK2,PINK1,PLA2G6,SNCA,SYNJ1,UCHL1 y VPS35	Secuenciación exómica/MLPA
Enfermedad Pelizaeus-Merzbacher	PLP1	Secuenciación Sanger/MLPA
Enfermedad de Pick (Degeneración lobular frontotemporal)	MAPT	MLPA
Polidistrofia cerebral progresiva infantil	POLG	Secuenciación por Sanger
Síndrome de Silver	BSCL2	Secuenciación por Sanger
Sindrome de Sotos	NSD1,NFIX	Secuenciación exómica/MLPA
Enfermedad Strumpell-Lorrein	SPG3A	Secuenciación por Sanger/MLPA
Síndrome de Troyer	KIAA0610	Secuenciación por Sanger

Síndrome de Usher	CDH23, DFNB31, GPR98, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, CLRN1, HARS, PDZD7, CIB2, ABHD12	Secuenciación exómica/MLPA
Enfermedad Von Eulenburg	SCNA4	Secuenciación por Sanger/MLPA
Síndrome de X-Frágil	FMR1	Análisis de fragmentos, TP-PCR
Acromatopsia	CNGA3,CNGB3,GNAT2,PDE6C Y PDE6H.	Secuenciación exómica
Albinismo	GPR143, TYR, OCA2, SLC45A2, TYRP1, MC1R, SLC24A5, LYST, HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6	Secuenciación por Sanger
Amaurosis congénita de Leber	AIPL1, CABP4, CEP290, CNGA3, CNGB3, CRB1, CRX, GDF6, GNAT2, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, NNPHP1, OTX2, PDE6C, PDE6H	Secuenciación exómica
	CEP290, GUCY2D, RPGRIP1K, RDH12	MLPA
	AIPL1,CRB1, CRX, RPE65	MLPA
Angiomatosis cerebelo-retiniana hereditaria	VHL	Secuenciación por Sanger
Aniridia	PAX6	Secuenciación por Sanger

Atrofia Óptica	MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, TIMM8A, TMEM126A	Secuenciación exómica
Blefarofimosis	FOXL2	Secuenciación por Sanger
		MLPA
Cataratas	AGK, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, EYA1, FOXE3, FTL, EYCO1, GALK1, GCNT2	Secuenciación exómica
Ceguera nocturna estacionaria- CSNB	CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, GNAT1, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDH5, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1	Secuenciación exómica
	RHO	MLPA
Coloboma de nervio óptico	PAX6	Secuenciación por Sanger
Coroideremia	CHM	Secuenciación por Sanger
		MLPA
Degeneración macular asociada a la edad- DMAE	ABCA4, APOE, ARMS2, BEST1, C2, C3, CFB, CFG, CFHR1, CFHR3, CNGB3, FBLN5, HF1, HMCN1, HTRA1, PLEKHA1	Secuenciación exómica

OFTALMOLÓGICAS	Distrofia corneal	CHST6, COL8A2, KRT3, DRT12, PIP5K3, SLC4A11, TACSTD2, FCF4, TGFBI, UBIAD1	Secuenciación exómica
	Distrofia corneal endotelial	SLC4A11	Secuenciación exómica
	Distrofia corneal endotelial de Fuchs	AGBL1, COL8A2, SLC4A11, ZEB1	Secuenciación exómica
	Distrofia de conos y bastones	AVCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCA1B, CUCY2D	Secuenciación exómica
		ABCA4	MLPA
		AIPL1, CRX	MLPA
		CEP290, GUCY2D, RDH12, RPGRIP1	MLPA
		PRPH2	MLPA
		ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CNGB3, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, GUCA1B, IMPG1, PROM1, PRPH2, RBP4, RDH12, RP1L1, RPGR, RPGRIP1, TIMP3	Secuenciación exómica
		ABCA4	MLPA

Distrofia macular-distrofias maculares y enfermedad de Stargardt	BEST1, PRPH2	MLPA
	RPGR	MLPA
	RDH12, RPGRIP1	MLPA
Distrofia de Sorsby	TIMP3	Secuenciación por Sanger
Glaucoma	ASB10, XYP1B1, FOXC1, LTBP2, LOXL1, MYOC, OPA1, OPTN	Secuenciación exómica
Joubert Syndrome and Related Disorders NGS Panel (21)	*AHI1, ARL13B, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, NPHP1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM67, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TTC21B, OFD1, KIF7, C5orf42, TCTN3*	Secuenciación exómica
Microphthalmia/Anophthalmia NGS Panel (28)	*ABCB6, BCOR, BMP4, CHD7, ERCC6, ERCC8, GDF3, GDF6, HCCS, HESX1, IKBKG, MFRP, MKS1, NDP, OTX2, PAX2, PAX6, POMT1, PRSS56, RAX, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2*	Secuenciación exómica
Enfermedad Norrie	NDP	Secuenciación por Sanger
Oftalmoplejia externa progresiva	POLG	Secuenciación por Sanger
Queratocomo	VSX1	Secuenciación por Sanger

Enfermedad Refsum	PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH	Secuenciación exómica
Síndrome Retina moteada	ABCA4, CHM, EFEMP1, PLA2G5, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RS1, VPS13B	Secuenciación exómica
Retinitis pigmentosa	ABCA4, AIPL1, ARL2BP, ARL6, BBS1, BEST1, C1QTNF5, C2orf71, C8orf37, CA4, CERKL, CHM, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CYP4V2, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1	Secuenciación exómica
Retinosquisis	RS1	Secuenciación por Sanger
Síndrome Rothmund-Thomson	RECQL4	Secuenciación por Sanger
Síndrome Senior-Loken	*NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8,*	Secuenciación exómica
Síndrome Stickler	COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Secuenciación exómica
Síndrome de Usher	CIB2, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH2A, USH1G	Secuenciación exómica
	USH2A	MLPA
	PCDH15	MLPA

	Vitreorretinopatía exudativa familiar	CAPN5, COL2A1, COL9A1, COL11A1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN	Secuenciación exómica
	Síndrome de Von Hippel-Lindau	VHL	Secuenciación por Sanger
	Síndrome de Wagner	VCAN	Secuenciación exómica
RENALES	Síndrome Alport autosómico dominate	COL4A3	Secuenciación exómica
	Síndrome Alport autosómico recesivo	COL4A4	Secuenciación exómica
	Síndrome Alport ligado al X	COL4A5	Secuenciación exómica
	Síndrome de Batter tipo 3	CLCNKB	Secuenciación por Sanger
	Síndrome de Batter tipo 4	BSND	Secuenciación por Sanger
	Diabetes insípida nefrogénica tipo I	AVPR2	Secuenciación por Sanger
	Diabetes insípida nefrogénica tipo II	AQP2	Secuenciación por Sanger

	Enfermedad Glomeruloquística renal	UMOD	Secuenciación por Sanger
	Hematuria benigna hereditaria (Nefropatía de membrana delgada)	COL4A3, COL4A4	Secuenciación exómica
	Hipomagnesemia renal hereditaria III	CLDN16	Secuenciación por Sanger
Displasias Esqueléticas	Osteogénesis Imperfecta	*COL1A1, COL1A2, CRTAP*	
	Craniosintosis relacionada con FGFR	*FGFR1, FGFR2, FGFR3*	
Enfermedad Muscular	Hereditary Muscular Disease NGS Panel (78)	*ACTA1, AGRN, ANO5, ATP1A3, ATP2A1, CACNA1S, CPN3, CAV3, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1,CHRND, CHRNE, CLCN1, COL6A1, COL6A3, COLQ, DES, DEMD*	
	Hereditary Myopathy NGS Panel (33)	*ACTA1, ATP1A3, ATP2A1, CFL2, CLCN1, DRD2, DYSF, FLNC, GCH1, GNE, ISCU, KBTBD13,, MATR3, MTM1, MYH7, NEB, PUS1, RYR1, SCN4A, SEPN1, SGCE*	
	Progressive Muscular Dystrophy NGS Panel (35)	*ANO5, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, ISPD, LAMA2, LARGE, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMT1*	
	Congenital Myasthenic Syndromes NGS Panel (15)	*AGRN, CHAT, CHRN1A, CHARNB1, CHRND, CHARNE, COLQ, DOK7, GFPT1, MUSK, RAPSN, SCN4A, DPAGT1, PLEC, CACNA1S*	
Paraplejia Espástica Hereditaria	Hereditary Spastic Paraplegia NGS Panel (36)	*AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLN2, FA2H, GBA2, GJC2, KIAA0196, KIF1A, EIF5A, L1CAM, NIPA1*	

	Ataxia with oculomotor apraxia NGS Panel (2)	*ATPX, SETX*	
Enfermedad neurona motora	Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis NGS Panel (16)	*ALS2, ANG, C9orf72, CHMP2B, FIG4, FUS, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG20, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, HNRNPA1, MATR3*	
Enfermedad Neurocutánea	Xeroderma Pigmentosum NGS Panel (9)	*DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC*	
Enfermedades hereditarias del metabolismo	Congenital Disorders of Glycosylation NGS Panel (33)	*ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3 MAGT1, MGAT2*	
	Primary Coenzime Q10 deficency NGS Panel (5)	*COQ2, PDSS1, PDSS2, ADCK3, COQ9*	
	3-Methylglutaconic Aciduria NGS Panel (5)	*AUH, OPA3, DNAJC19, TAZ, ATPAF2*	
	Peroxisome Biogenesis Disorders (Zellweger Syndrome Spectrum) NGS Panel	*PHYH, PEX7, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13,PEX14, PEX16, PEX19, PEX26*	
	Glycogen Storage Disease Comprehensive NGS Panel (18)	*AGL, ADOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYS1, GYS2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4, PGM1*	
	Tyrosinemia NGS Panel (3)	*FAH, TAT, HPD*	
	Mucolipiodosis NGS Panel (4)	*NEU1, GNPTAB, GNPTG, MCOLN1*	

	Maple Syrup Urine Disease NGS Panel (4)	*BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD*	
	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses NGS Panel (14)	*PPT1, TPO1, CLN3, CLN6, CLN5, MFSD8, CLN8 CTSD, DNAJC5, CTSF, KCTD7, ATP13A2*	
	Niemann-Pick Disease NGS Panel (3)	*SMPD1, NPEC1, NPC2*	
Síndromes	Noonan Syndrome NGS Panel (7)	*PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, NRAS, BRAF, MAP2K1*	
	Stickler Syndrome NGS Panel (5)	*COL2A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2, COL11A2*	
Enfermedades hereditarias del ojo	Amaurosis Congénita de Leber		
	Retinitis Pigmentosa		
	Ceguera nocturna congénita		
	Acromatopsia		
	Distrofia de Cone-rod		

	Distrofia macular		
	Enfermedad de Stargardt		
	Distrofia de retina		
	Degeneración de retina		
	Albipunctatus fundus		
	Retinitis punctata albescens		
	Familial Exudative Vitreoretinopathy NGS Panel (4)	*FZD4, LRP5, TSPAN12, NDP*	
	Microphthalmia/Anophthalmia NGS Panel (28)	*ABCB6, BCOR, BMP4, CHD7, ERCC6, ERCC8, GDF3, GDF6, HCCS, HESX1, IKBKG, MFRP, MKS1, NDP, OTX2, PAX2, PAX6, POMT1, PRSS56, RAX, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2*	

	Joubert Syndrome and Related Disorders NGS Panel (21)	*AHI1, ARL13B, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, NPHP1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM67, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TTC21B, OFD1, KIF7, C5orf42, TCTN3*	
	Usher Syndrome NGS Panel (13)		
	Albinismo Oculocutáneo		
	Síndrome Hermansky-Pudlak	*HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6*	
	Síndrome Bardet-Biedl	*BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, TTC8, BBS9, BBS10, TRIM32, BBS12, MKS1, CEP290, SDCCAG8, WDPCP, TMEM67, LZTFL1*	
	Síndrome Senior-Loken	*NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8,*	
	Fibrosis congénita de los músculos extraoculares	*KIF21A, TUBB3, PHOX2A*	
Diabetes			
Arritmias Hereditarias			

B0028	Inmunodeficeincy NGS Panel (32)	*ADA, AK2, ATM, BLNK, BTK, CD19, CD3D, CD79A, CD79D, CD81, CORO1A, CR2, DCLRE1C, ICOS, IKBKG, IL2RG, IL7R, LIG4, LRBA, MS4A1, NFKBIA, PNP, PTPRC, RAG1*	
B0061	Common Variable Immune Deficiency NGS Panel (8)	*ICOS, TNFRSF13B, CD19, TNFRSF13C, MS4A1, CD81, CR2, LRBA*	
B0070	Severe combined immunodeficiency NGS Panel (9)	*IL2RG, ADA, JAK3, ZAP70, RAG1, RAG2, DCLR1C, PTPRC, IL7R*	
B0111	Polyposis NGS Panel (11)	*MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, NF1*	
B0116	Lynch syndrome NGS Panel (4)	*MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM*	
B0122	Cowden syndrome NGS Panel (6)	*PTEN, SDHB, KLLN, SDHD, PIK3CA, AKT1*	
B0131	Cutis Laxa NGS Panel (8)	*ATP6V0A2, FBLN5, EFEMP2, ELN, ATP7A, LTBP4, PYCR1, ALDH18A1*	
B0143	Mucopolysaccharidosis NGS Panel (10)	*ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, SGSH, NAGLU*	
B0156	Autoimmune lymphoproliferative syndrome NGS Panel (3)	*FAS, FASLG, CASP10*	
B0160	Autosomal Dominal Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy NGS Panel (3)	*CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2*	

B0164	Ichthyosis and ichthyosiform Erythroderma NGS Panel (15)	*TGM1, ALOX12B, ALOXE3, ABCA12, NIPAL4, PNPLA1, STS, FLG, SLC27A4, CLDN1, SPINK5, ST14, SNAP29, MBTPS2*	
B0179	Branchiootorenal Spectrum Disorders NGS Panel (3)	*EYA1, SIX5, SIX1*	
B0185	Cardiofaciocutaneous Syndrome NGS Panel (4)	*BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*	
B0186	Multiple Endrocrine Neoplasia NGS Panel (3)	*MEN1, RET, CDKN1B*	
B0190	Multiple Epiphyseal Dysplasia NGS Panel (6)	*COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SILC26A2*	
B0197	Myofibrillar Myopathy NGS Panel (8)	*BAG3, CRYAB, DES, DENAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT*	
B0209	Neurofibromatosis NGS Panel (2)	*NF1, NF2*	
B0285			
B0309			
B0329	Pontocerebellar Hypoplasia NGS Panel (5)	*TSEN2, TSEN34, TSEN54, RARS2, VRK1*	

B0336	Primary Autosomal Recessive Microcephaly NGS Panel (10)	*MCPH1, WDR62, CDK5RAP2, CEP152, CENPJ, STIL, SLC25A19, ASPM, CASC5, CEP135*	
B0347	Primary Ciliary Dyskinesia NGS Panel (20)	*ARMC4, CCDC103, CCDC114, CCDC39, CCDC40, DNAAF1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11,DNAH5, DNAI1, DNAI2, DANL1, HEATR2, HYDIN, LRRC6, NME8*	
B0373	Marfan Aneurysm and Related Disorders NGS Panel (14)	*ACTA2, CBS, FBN1, FBN2, MYH11, COL3A1, SMAD3, THFBR1, TGFBR2, MYLK, MSTN, COL5A2, TGFB2, SLC2A10*	
B0389	Treacher-Collins Syndrome NGS Panel (3)	*TCOF1, POLR1D, POLR1C*	
B0393	Weill-Marchesani Syndrome NGS Panel (3)	*ADAMTS10, FBN1, LTBP2*	
	Homocystinuria NGS Panel (6)	*CBS, MTHFR, MTR, MTRR, MMADHC, MMACHC*	
B0431	Diamond-Blackfan Anemia NGS Panel (9)	*RPS19, RPL5, RPS10, RPL11, RPL35A, RPS26, RPS24, RPS17, RPS7*	
B0441	Dyskeratosis Congenita NGS Panel (7)	*CTC1, DKC1, TERT, TINF2, NHP2, NOP10, WRAP53*	
B0449	Ehlers-Danlos Syndrome NGS Panel (8)	*ADAMTS2, B4GALT7, COL5A1, COL5A2, PLOD1, COL3A1, SLC39A13, COL1A1*	
B0458	Epidermolysis Bullosa NGS Panel (10)	*KRT5, KRT14, ITGB4, ITGA6, PLEC, LAMB3, COL17A1, LAMC2, LAMA3, COL7A1*	

B0471			
B0476	Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis NGS Panel (4)	*PRF1, STX11, STXBP2, UNC13D*	
B0491	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia NGS Panel (3)	*ENG, ACVRL1, SMAD4*	
B0495	Porphyria NGS Panell (8)	*FECH, ALS2, CPOX, HAMBS, UROS, ALAD, PPOX, UROD*	
B0504	Ectodermal Dysplasia NGS Panel (6)	*EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, IKBKG, NFKBIA*	
B0532	Urea Cycle Disorders NGS Panel (8)	*ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15*	
B0589	Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy NGS Panel (10)	*WNK1, FAM134B, KIF1A, NTRK1, NGF, DNMT1, SPTLC1, SPTLC2, DST, ATL1*	
B0705	Waardenburg syndrome NGS Panel (7)	*EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SINAI2, SOX10, TYR*	
B0729	Pendred Syndrome NGS Panel (3)	*FOX11, KCNJ10, SLC26A4*	

B0730	Alport Syndrome and Thin Basement Membrane Nephropathy NGS	*COL4A3, COL4A4, COL4A5*	
B0734	Fanconi anemia NGS Panel (15)	*FANCA, FANCB, FACC, BCA2, FANCD2, FANCE, FACF, FANCG, FANCI, BRIP1, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4*	
B0807	Nonsyndromic Hirschsprung Disease NGS Panel (6)	*GDNF, NRTN, EDNRB, EDN3, ECE1, RET*	
B0813	Nonsyndromic Holoprosencephaly NGS Panel (14)	*SIX3, SHH, TGIF1, ZIC2, PTCH1, GLI2, DISP1, CDON, FOXH1, NODAL, TDGF1, GAS1, DLL1, FGF8*	
B0828	Combined pituitary hormone deficiency NGS panel (8)	*POU1F1, PROP1, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, GLI2, SOX2*	
B0837	Hereditary Hemochromatosis NGS Panel (5)	*HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2*	
B0843	Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism (8)	*KAL1, FGF8, FGFR1, SPRY4, PROK2, CHD7, GNRHR, KISS1R, TAC3, TACR3, GNRH1, KISS1, WDR11, IL17RD, DUSP6, FGF17, FLRT3, PROKR2*	
B0862	Kallmann Syndrome NGS Panel	*KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8*	
B0859	Multiple Lentigines Syndrome NGS Panel (3)	*PTPN11, RAF1, BRAF*	
B0868	Progressive Familial Intrahepatic Cholesasis NGS Panel (3)	*ATP8B1, ABCB11, ABCB4*	

B0872	X-Linked Lymphoproliferative syndrome NGS Panel (2)	*SH2D1A, XIAP*	
B0875			
B0880			
B0886	Congenital Generalized Liosystrophy NGS Panel (4)	*AGPAT2, BSCL2, CAV1, PTRF*	
B0891	Osteopetrosis NGS Panel (10)	*LRP5, CLCN7, TCIRG1, TNFSF11, CA2, OSTM1, PLEKHM1, TNFRSF11A, IKBKG, SNX10*	
B0903	Osteogenesis imperfecta NGS Panel (13)	*COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1, SERPINF1, IFITM5, DKBP10, PPIB, SP7, BMP1, SERPINH1, TMEM38B, WNT1*	
B0916	Hereditary Pancreatitis Panel (5)	*PRSS1, SPINK1, CFTR, SBDS, UBR1*	
B0922	Carnitine Palmitoytransferase Deficiency (2)	*CPT1A, CPT2*	
B0925	Primary Hyperoxaluria NGS Panel (2)	*AGXT, GRHPR*	
B0928	Leukoencephalopathy NGS Panel (54)	*ABCD1, ACOX1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, CSF1R, CYP27A1, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, FUCA1, GALC, GBE1, CFAP, G1A1, G1C2*	

B0988	Aicardi-Goutières Syndrome NGS Panel (5)	*TREX1, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2A, SAMHD1*	
B0994			
B1027	Pseudohypoaldosteronism NGS Panel (8)	*NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK4, WNK1, KLHL3, CUL3*	
B1034	Hereditary Rickets NGS Panel (13)	*ALPL, CLCN5, CLCNKB, CYP27B1, CYP2R1, MP1, ENPP1, FAH, FGF23, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, VDR*	
B1049	Congenital Dyserythropoietic Anemia NGS Panel (3)	*CDAN1, SEC23B, KLF1*	
B1053	Inherited Bleeding Disorder NGS Panel (20)	*F8, F9, VWF, F2, F5, FGA, FGB, FGG, GP1BA, WAS, ENG, ACVRL1, SMAD4, LYST, RBM8A, GATA1, MYH9, GALT, RASA1, ADAMTS13*	
B1072	Batter Syndrome NGS Panel (4)	*BSND, KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB*	
B1077	Progressive Myoclonic Epilepsy NGS Panel (8)	*CSTB, SCARB2, NHLRC1, EPM2A, PRICKLE1, KCTD7, GOSR2, PRICKLE2*	
B1085	Combined Oxidative Phosphorylation Deficiency NGS Panel (9)	*MRPS22, GFM1, FARS2, AARS2, MRPS16, TSFM, C12orf65, MTFMT, TUFM*	
B1095	Skeletal Dysplasia NGS Panel (44)	*ADAMTSL2, AGPS, ANKH, ARSE, CHST3, COL10A1, COL2A1, COMP, CTSK, DLL3, EBP, EVC, AVC2, FBN1, FGFR1, FGFR2, FGFR3*	

B1123	Autosomal Recessive Spondylocostal Dysostosis NGS Panel (4)	*DLL3, MESP2, LEFNG, HES7*	
B1143	Hyperprolinemia NGS Panel (2)	*PRODH, ALDH4A1*	
B1146	Griscelli Syndrome NGS Panel (3)	*MYO5A, RAV27A, MLPH*	
B1140	Methylmalonic Acidemia and Aciduria NGS Panel (11)	*MUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC, SUCLA2, ACSF3, MMACHC, LMBRD1, ABCD4, SUCLG1*	
B1152	Spinal Muscular Atrophy NGS Panel (6)	*PLEKHG5, ATP7A, IGHMBP2, UBA1, DYNC1H1, TRPVA*	
B1160	Infantile Epileptic Encephalopathy NGS Panel (20)	*SCN1A, ARX, CDKL5, SLC25A22, STXBP1, SPTAN1, KCNQ2, ARHGEF9, PCDH19, PNKP, SCN2A, PLCB1, SCN8A, ST3GAL3, TBC1D24, ALDH7A1, PNPO, SLC2A1, ST3GAL5, POLG*	
B1181	Glutaric Acidemia NGS Panel (4)	*GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH*	
B1186	Cerebral Amyloid Angiopathy NGS Panel (3)	*CST3, APP, ITM2B*	
B1190	Creatini Deficiency Syndromes NGS Panel (2)	*GAMT, SLC6A8*	
B1193	Pulmonary Surfactant Metabolism Dysfunction NGS Panel (5)	*SFTPB, ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, SFTPC*	

B1199	Hereditary Adult Renal Cystic Disease NGS Panel (7)	*VHL, TSC1, TSC2, UMOD, PKD1, PKD2, MUC1*	
B1214	Cornelia de Lange syndrome NGS Panel (5)	*NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8*	
B1220	Gangliosidosis NGS Panel (4)	*GLB1, GM2A, HEXA, HEXB*	