



LISTADO DE ENFERMEDADES HERES Carrier Screening



www.clinicatambre.com



Gen	Herencia	Enfermedad
<i>ABCA12</i>	AR	Ictiosis Congénita: Relacionada con ABCA12
<i>ABCA4</i>	AR	Enfermedad de Stargardt
<i>ABCB11</i>	AR	Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva: Tipo 2
<i>ABCC8</i>	AR	Hiperinsulinismo Familiar Tipo 1: Relacionado con ABCC8
<i>ABCD1</i>	XL	Adrenoleucodistrofia: Ligada al X
<i>ACADM</i>	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)
<i>ACADS</i>	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)
<i>ACADVL</i>	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)
<i>ACAT1</i>	AR	Deficiencia de 3-Ketotiolasa
<i>ACOX1</i>	AR	Deficiencia de Acil-CoA Oxidasa Peroxisomal
<i>ADA</i>	AR	Deficiencia Adenosina Deaminasa
<i>ADAMTS2</i>	AR	Síndrome de Ehlers-Danlos: Dermatosparaxis Tipo VIIc
<i>AGA</i>	AR	Aspartilglucosaminuria
<i>AGL</i>	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo III
<i>AGXT</i>	AR	Hiperoxaluria Primaria: Tipo 1
<i>AIRE</i>	AR	Síndrome de Poliendocrinopatía Autoinmune tipo I
<i>ALDH3A2</i>	AR	Síndrome de Sjögren-Larsson
<i>ALDOB</i>	AR	Intolerancia Hereditaria a Fructosa
<i>ALG6</i>	AR	Defectos Congénitos de la Glicosilación: Tipo IC
<i>ALPL</i>	AR	Hipofosfatasia
<i>AMH</i>	AR	Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente tipo I
<i>AMHR2</i>	AR	Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente tipo II
<i>AMT</i>	AR	Encefalopatía por Glicina: Relacionada con AMT

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>AR</i>	XL	Síndrome de Insensibilidad Androgénica: Completa
<i>ARG1</i>	AR	Deficiencia de Arginasa
<i>ARSA</i>	AR	Leucodistrofia Metacromática
<i>ARSB</i>	AR	Mucopolisacaridosis Tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy)
<i>ASL</i>	AR	Deficiencia de Argininosuccinato Liasa
<i>ASNS</i>	AR	Deficiencia de Asparagina Sintetasa
<i>ASPA</i>	AR	Enfermedad de Canavan
<i>ASS1</i>	AR	Citrulinemia: Tipo I
<i>ATM</i>	AR	Ataxia-Telangiectasia
<i>ATP6V1B1</i>	AR	Acidosis Tubular Renal con Sordera
<i>ATP7A</i>	XL	Enfermedad de Menkes
<i>ATP7B</i>	AR	Enfermedad de Wilson
<i>BBS1</i>	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 1
<i>BBS10</i>	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 10
<i>BBS12</i>	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 12
<i>BBS2</i>	AR, DG	Enfermedades relacionadas con BBS2
<i>BCHE</i>	AR	Deficiencia de Butirilcolinesterasa
<i>BCKDHA</i>	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo IA
<i>BCKDHB</i>	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo IB
<i>BCS1L</i>	AR	Condiciones relacionadas con BCS1L
<i>BLM</i>	AR	Síndrome de Bloom

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>BRIP1</i>	AR	Anemia de Fanconi grupo J
<i>BSND</i>	AR	Síndrome Barter
<i>BTD</i>	AR	Deficiencia de Biotinidasa
<i>CAPN3</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2A
<i>CBS</i>	AR	Homocistinuria debida a deficiencia de la cistationina beta-sintasa
<i>CDH23</i>	AR, DG	Síndrome de Usher tipo 1D
<i>CEP290</i>	AR	Enfermedades relacionadas con CEP290
<i>CERKL</i>	AR	Retinitis Pigmentosa 26
<i>CFTR</i>	AR	Fibrosis Quística
<i>CHM</i>	XL	Coroideremia
<i>CHRNE</i>	AR	Síndrome Miasténico Congénito, relacionado con CHRNE
<i>CHRNA3</i>	AR	Síndrome de Pterigium Múltiple
<i>CIITA</i>	AR	Síndrome de Linfocito Desnudo: Tipo II
<i>CLN5</i>	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN5
<i>CLN6</i>	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN6
<i>CLN8</i>	AR	Lipofuscinosis neuronal ceroidea relacionada con CLN8
<i>CLRN1</i>	AR	Síndrome de Usher Tipo 3A
<i>COL4A3</i>	AR, DG	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A3
<i>COL4A4</i>	AR, DG	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A4
<i>COL4A5</i>	XL	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A5
<i>COL7A1</i>	AR	Epidermolisis Bullosa Distrófica Recesiva

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>CPT1A</i>	AR	Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa: Tipo IA
<i>CPT2</i>	AR	Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa: Tipo II
<i>CTNS</i>	AR	Cistinosis
<i>CTSC</i>	AR	Síndrome de Papillon-Lefevre
<i>CTSK</i>	AR	Picnodisostosis
<i>CYBA</i>	AR	Enfermedad Granulomatosa Crónica
<i>CYBB</i>	XL	Enfermedad Granulomatosa Crónica, ligada a X
<i>CYP11B1</i>	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 11-Beta-Hidroxilasa
<i>CYP11B2</i>	AR	Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa
<i>CYP17A1</i>	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 17-Alfa-Hidroxilasa
<i>CYP19A1</i>	AR	Deficiencia de Aromatasa
<i>CYP1B1</i>	AR	Glaucoma Congénito Primario
<i>CYP21A2</i>	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 21-Hidroxilasa
<i>CYP27A1</i>	AR	Xantomatosis Cerebrotendinosa
<i>DBT</i>	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo II
<i>DCLRE1C</i>	AR	Inmunodeficiencia combinada grave con sensibilidad a radiación ionizante
<i>DHCR7</i>	AR	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
<i>DHDDS</i>	AR	Retinitis Pigmentosa 59
<i>DLD</i>	AR	Deficiencia de Dihidrolipoamida Deshidrogenasa
<i>DMD</i>	XL	Distrofias Musculares Relacionadas con DMD
<i>DNAI1</i>	AR	Discinesia Ciliar Primaria: Relacionada con DNAI1
<i>DNAI2</i>	AR	Discinesia Ciliar Primaria: Relacionada con DNAI2
<i>DOK7</i>	AR	Síndrome Miasténico Congénito: Relacionado con DOK7
<i>DYSF</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2B
<i>EDA</i>	XL	Displasia Hipohidrótica Ectodermal: Ligada al X
<i>EIF2AK3</i>	AR	Síndrome de Wolcott-Rallison
<i>EIF2B5</i>	AR	Leucoencefalopatía con Desaparición de la Materia Blanca

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>ELP1</i>	AR	Disautonomía Familiar
<i>EMD</i>	XL	Miopatía de Emery-Dreifuss: Ligada al X
<i>ERCC6</i>	AR	Enfermedades relacionadas con ERCC6
<i>ERCC8</i>	AR	Síndrome de Cockayne tipo A
<i>ETFA</i>	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIA
<i>ETFB</i>	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIB
<i>ETFDH</i>	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIC
<i>ETHE1</i>	AR	Aciduria Etilmalónica
<i>EVC</i>	AR	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC
<i>EVC2</i>	AR	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC2
<i>EXOSC3</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar: Relacionada con EXOSC3
<i>F8</i>	XL	Hemofilia A
<i>F9</i>	XL	Hemofilia B
<i>FAH</i>	AR	Tirosinemia, tipo I
<i>FAM161A</i>	AR	Retinitis Pigmentosa 28
<i>FANCA</i>	AR	Anemia de Fanconi grupo A
<i>FANCC</i>	AR	Anemia de Fanconi: Tipo C
<i>FANCG</i>	AR	Anemia de Fanconi: Tipo G
<i>FH</i>	AR	Deficiencia de Fumarasa
<i>FKRP</i>	AR	Distrofia-Distroglicanipatía Muscular relacionada con FKRP
<i>FKTN</i>	AR	Enfermedades relacionadas con FKTN
<i>FMR1</i>	XL	Síndrome de X Frágil
<i>G6PC</i>	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo 1a
<i>G6PD</i>	XL	Deficiencia de la Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa
<i>GAA</i>	AR	Enfermedad de Pompe

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>GALC</i>	AR	Enfermedad de Krabbe
<i>GALK1</i>	AR	Deficiencia de Galactoquinasa
<i>GALNS</i>	AR	Mucopolisacaridosis tipo IVA (Síndrome de Morquio: tipo A)
<i>GALT</i>	AR	Galactosemia
<i>GAMT</i>	AR	Deficiencia de Guanidinoacetato Metiltransferasa
<i>GBA</i>	AR	Enfermedad de Gaucher
<i>GBE1</i>	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno IV
<i>GCDH</i>	AR	Aciduria Glutárica tipo I
<i>GDF5</i>	AR	Síndrome de Du Pan
<i>GJB1</i>	XL	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con Sordera, Ligada al X tipo 1
<i>GJB2</i>	AR	Sordera no sindrómica, relacionada con GJB2
<i>GLA</i>	XL	Enfermedad de Fabry
<i>GLB1</i>	AR	Enfermedades relacionadas con GLB1
<i>GLDC</i>	AR	Encefalopatía por Glicina: Relacionada con GLDC
<i>GNE</i>	AR	Miopatía de Cuerpos de Inclusión: Tipo 2 (miopatía de Nonaka)
<i>GNPTAB</i>	AR	Enfermedades relacionadas con GNPTAB
<i>GNS</i>	AR	Mucopolisacaridosis IIID (Síndrome de Sanfilippo D)
<i>GRHPR</i>	AR	Hiperoxaluria Primaria: Tipo II
<i>GUCY2D</i>	AR	Amaurosis Congénita de Leber 1: Relacionada con GUCY2D
<i>GUSB</i>	AR	Mucopolisacaridosis tipo VII (Síndrome de Sly)
<i>HADHA</i>	AR	Enfermedades relacionadas con HADHA
<i>HADHB</i>	AR	Deficiencia de Proteína Trifuncional Mitocondrial: relacionada con HADHB
<i>HAX1</i>	AR	Neutropenia Congénita Severa: Relacionada con HAX1

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>HBA2</i>	AR, DG	Alfa Talasemia
<i>HBB</i>	AR	Enfermedades relacionadas con HBB
<i>HEXA</i>	AR	Enfermedad de Tay-Sachs
<i>HEXB</i>	AR	Enfermedad Sandhoff
<i>HGD</i>	AR	Alcaptonuria
<i>HGSNAT</i>	AR	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Síndrome de Sanfilippo C)
<i>HJV</i>	AR	Hemocromatosis: Tipo 2A
<i>HLCS</i>	AR	Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa
<i>HMGCL</i>	AR	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
<i>HOGA1</i>	AR	Hiperoxaluria primaria tipo III
<i>HPS1</i>	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1
<i>HPS3</i>	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3
<i>HPS4</i>	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4
<i>HSD17B3</i>	AR	Deficiencia de 17-Beta Hidroxiesteroide Deshidrogenasa
<i>HSD17B4</i>	AR	Deficiencia de Proteína D-Bifuncional
<i>HSD3B2</i>	AR	Hiperplasia Congénita Adrenal por Deficiencia de 3-Beta-Hidroxiesteroide Deshidrogenasa 2
<i>IDS</i>	XL	Mucopolisacaridosis tipo II (Síndrome de Hunter)
<i>IDUA</i>	AR	Mucopolisacaridosis tipo I (Síndrome de Hurler)
<i>IL2RG</i>	XL	Inmunodeficiencia Combinada Severa: Ligada al X
<i>IVD</i>	AR	Acidemia Isovalérica
<i>KCNJ11</i>	AR	Enfermedades relacionadas con KCNJ11
<i>LAMA3</i>	AR	Enfermedades relacionadas con LAMA3
<i>LAMB3</i>	AR	Epidermólisis Bullosa: Relacionada con LAMB3

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>LAMC2</i>	AR	Epidermólisis Bullosa: Relacionada con LAMC2
<i>LCA5</i>	AR	Amaurosis Congénita de Leber 5
<i>LHCGR</i>	AR	Síndrome de Hipoplasia de Células de Leydig (resistencia a la hormona luteinizante)
<i>LIFR</i>	AR	Síndrome de Stuve-Wiedemann
<i>LIPA</i>	AR	Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal
<i>LOXHD1</i>	AR	Pérdida de Audición no Sindrómica, relacionada con LOXHD1
<i>LPL</i>	AR	Deficiencia Familiar De Lipoproteína Lipasa
<i>LRPPRC</i>	AR	Síndrome de Leigh con Deficiencia de Complejo IV
<i>LYST</i>	AR	Síndrome de Chediak-Higashi
<i>MAN2B1</i>	AR	Alfa-Manosidosis
<i>MCCC1</i>	AR	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 1 (Deficiencia de 3-MCC)
<i>MCCC2</i>	AR	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa 2 (Deficiencia de 3-MCC)
<i>MCOLN1</i>	AR	Mucopolipidosis IV
<i>MED17</i>	AR	Atrofia Cerebral y Cerebelosa Infantil con Microcefalia Progresiva Postnatal
<i>MEFV</i>	AR	Fiebre Mediterránea Familiar
<i>MFSD8</i>	AR	Lipofuscinosis Ceroides Neuronal: Relacionada con MFSD8
<i>MKS1</i>	AR	Enfermedades relacionadas con MKS1
<i>MLC1</i>	AR	Leucoencefalopatía Megaloencefálica con quistes subcorticales
<i>MLYCD</i>	AR	Deficiencia de Malonil-CoA decarboxilasa
<i>MMAA</i>	AR	Acidemia Metilmalónica tipo cblA
<i>MMAB</i>	AR	Acidemia Metilmalónica tipo cblB
<i>MMACHC</i>	AR	Aciduria Metilmalónica y Homocistinuria, tipo cblC
<i>MMUT</i>	AR	Acidemia Metilmalónica, relacionada con MUT

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>MPI</i>	AR	Defectos Congénitos de la Glucosilación: Tipo Ib
<i>MPL</i>	AR	Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita
<i>MPV17</i>	AR	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial hepatocerebral, relacionado con MPV17
<i>MTM1</i>	XL	Miopatía Miotubular: Ligada al X
<i>MTTP</i>	AR	Abetalipoproteinemia
<i>MYO15A</i>	AR	Sordera no sindrómica relacionada con MYO15A
<i>MYO7A</i>	AR	Enfermedades relacionadas con MYO7A
<i>NAGLU</i>	AR	Mucopolisacaridosis tipo IIIB (síndrome de Sanfilippo B)
<i>NBN</i>	AR	Síndrome de rotura de Nijmegen
<i>NDUFS6</i>	AR	Deficiencia de Complejo I Mitocondrial: Relacionada con NDUFS6 (Síndrome de Leigh)
<i>NEB</i>	AR	Miopatía Nematítica
<i>NPC1</i>	AR	Enfermedad de Niemann-Pick, Tipo C1
<i>NPC2</i>	AR	Enfermedad de Niemann-Pick, Tipo C2
<i>NPHS1</i>	AR, DG	Síndrome Nefrótico Congénito tipo 1
<i>NPHS2</i>	AR, DG	Síndrome Nefrótico Congénito tipo 2
<i>NR2E3</i>	AR	Condiciones relacionadas con NR2E3
<i>NTRK1</i>	AR	Insensibilidad Congénita al Dolor con Anhidrosis
<i>OCRL</i>	XL	Enfermedades relacionadas con OCRL
<i>OPA3</i>	AR	Síndrome de Costeff
<i>OTC</i>	XL	Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa
<i>PAH</i>	AR	Deficiencia de Fenilalanina Hidroxilasa (fenilcetonuria)
<i>PC</i>	AR	Deficiencia de Piruvato Carboxilasa
<i>PCCA</i>	AR	Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCA

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>PCCB</i>	AR	Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCB
<i>PCDH15</i>	AR, DG	Enfermedades relacionadas con PCDH15
<i>PDHA1</i>	XL	Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa, Deficiencia E1-alfa: Ligado al X
<i>PDHB</i>	AR	Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa, deficiencia E1-beta
<i>PEX1</i>	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX1
<i>PEX10</i>	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX10
<i>PEX2</i>	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX2
<i>PEX6</i>	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX6
<i>PEX7</i>	AR	Condrodisplasia Punctata Rizomélica: Tipo 1
<i>PFKM</i>	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo VII
<i>PHGDH</i>	AR	Deficiencia de Fosfoglicerato Deshidrogenasa
<i>PKHD1</i>	AR	Poliquistosis Renal Asociada a PKHD1
<i>PMM2</i>	AR	Trastorno Congénito de Glucosilación tipo 1a
<i>POLG</i>	AR	Trastornos relacionados con POLG
<i>POMGNT1</i>	AR	Trastornos relacionados con POMGNT1
<i>POR</i>	AR	Síndrome de Antley-Bixler
<i>PPT1</i>	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal, relacionada con PPT1
<i>PROP1</i>	AR	Deficiencia Combinada de Hormonas Pituitarias 2
<i>PRPS1</i>	XL	Enfermedades relacionadas con PRPS1
<i>PTS</i>	AR	Deficiencia de Tetrahidropterina
<i>PUS1</i>	AR	Miopatía Mitocondrial y Anemia Sideroblástica 1

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>PYGM</i>	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo V
<i>RAB23</i>	AR	Síndrome de Carpenter
<i>RAG2</i>	AR	Síndrome de Omenn: Relacionado con RAG2
<i>RAPSN</i>	AR	Enfermedades relacionadas con RAPSN
<i>RARS2</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 6
<i>RDH12</i>	AR	Amaurosis Congénita de Leber: tipo 13
<i>RLBP1</i>	AR	Distrofia Retinal: Relacionada con RLBP1
<i>RMRP</i>	AR	Condiciones Relacionadas con RMRP
<i>RPE65</i>	AR	Enfermedades relacionadas con RPE65
<i>RS1</i>	XL	Retinosquiasis Juvenil: Ligada al X
<i>RTEL1</i>	AR	Disqueratosis Congénita tipo 5
<i>SACS</i>	AR	Ataxia Espástica de Charlevoix-Saguenay autosómica recesiva
<i>SEPSECS</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 2D
<i>SERPINA1</i>	AR	Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina
<i>SGCA</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2D
<i>SGCB</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2E
<i>SGCD</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2F
<i>SGCG</i>	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2C
<i>SGSH</i>	AR	Mucopolisacaridosis Tipo IIIA (Síndrome de Sanfilippo Tipo A)
<i>SLC12A3</i>	AR	Síndrome de Gitelman
<i>SLC12A6</i>	AR	Síndrome de Andermann
<i>SLC17A5</i>	AR	Trastorno de Almacenamiento de Ácido Siálico

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>SLC22A5</i>	AR	Deficiencia Primaria Sistémica de Carnitina
<i>SLC25A13</i>	AR	Deficiencia de Citrina
<i>SLC25A15</i>	AR	Síndrome de Hiperornitinemia - Hiperamonemia - Homocitrulinuria (Síndrome de triple H)
<i>SLC25A20</i>	AR	Deficiencia de Carnitina-Acilocarnitina Translocasa
<i>SLC26A2</i>	AR	Enfermedades Relacionadas con SLC26A2
<i>SLC26A3</i>	AR	Cloridrorrea Congénita Familiar
<i>SLC26A4</i>	AR	Síndrome de Pendred
<i>SLC35A3</i>	AR	Artrogriposis, Retraso Mental y Convulsiones
<i>SLC37A4</i>	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo 1B
<i>SLC39A4</i>	AR	Acrodermatitis Enteropática
<i>SLC3A1</i>	AR, DG	Cistinuria tipo I
<i>SLC45A2</i>	AR	Albinismo Oculocutáneo Tipo IV
<i>SLC4A11</i>	AR	Distrofia Corneal Endotelial
<i>SLC7A7</i>	AR	Intolerancia Lisinúrica
<i>SLC7A9</i>	AR, DG	Cistinuria no tipo I
<i>SMN1</i>	AR	Atrofia Muscular Espinal
<i>SMPD1</i>	AR	Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo A/B
<i>SRD5A2</i>	AR	Deficiencia de 5-Alfa Reductasa
<i>STAR</i>	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita lipoide
<i>SUMF1</i>	AR	Deficiencia de Sulfatasa Múltiple
<i>TAT</i>	AR	Tirosinemia: Tipo II
<i>TCIRG1</i>	AR	Osteopetrosis relacionada con TCIRG1
<i>TECPR2</i>	AR	Paraplejía Espástica 49

Gen	Herencia	Enfermedad
<i>TFR2</i>	AR	Hemocromatosis tipo III
<i>TGM1</i>	AR	Ictiosis Congénita
<i>TH</i>	AR	Síndrome de Segawa
<i>TMEM216</i>	AR	Enfermedades relacionadas con TMEM216
<i>TPP1</i>	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con TPP1
<i>TRIM32</i>	AR	Enfermedades relacionadas con TRIM32
<i>TRMU</i>	AR	Fallo hepático, infantil agudo
<i>TSEN54</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar relacionada con TSEN54
<i>TTC37</i>	AR	Síndrome Tricohepatoentérico
<i>TPPA</i>	AR	Ataxia con Deficiencia Aislada de Vitamina E
<i>TYMP</i>	AR	Encefalopatía Neurogastrointestinal mitocondrial
<i>TYR</i>	AR	Albinismo Oculocutáneo tipo I
<i>TYRP1</i>	AR	Albinismo Oculocutáneo tipo III
<i>UGT1A1</i>	AR	Síndrome de Crigler-Najjar
<i>USH1C</i>	AR	Enfermedades relacionadas con USH1C
<i>USH2A</i>	AR	Síndrome de Usher tipo 2A
<i>VPS13A</i>	AR	Coreoacantocitosis
<i>VPS13B</i>	AR	Síndrome de Cohen
<i>VPS53</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar: Relacionada con VPS53
<i>VRK1</i>	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 1A: Relacionada con VRK1
<i>VSX2</i>	AR	Microftalmia con o sin coloboma
<i>WAS</i>	XL	Enfermedades relacionadas con WAS
<i>WRN</i>	AR	Síndrome de Werner
<i>XPA</i>	AR	Xeroderma Pigmentosa: Grupo A
<i>XPC</i>	AR	Xeroderma Pigmentosa: Grupo C



Tambre Madrid

Calle del Tambre, Chamartín, 8,
28002 Madrid

Tambre Alicante

Av. Perfecto Palacio de la Fuente, 6,
03003 Alicante



www.clinicatambre.com