

Test Tamiz Genético - Lorgen - Latinoamérica

Enfermedades Identificables

Deficiencias del Metabolismo de Vitaminas y Minerales

1. Abetalipoproteinemia (MTTP)
2. Acrodermatitis enteropática (Deficiencia de zinc) (SLC39A4)
3. Anemia megaloblástica respondedora a folato (SLC19A1)
4. Anemia megaloblástica y deficiencia cerebral de folato (DHFR)
5. Defecto del metabolismo de la tiamina (SLC25A19, SLC19A3, TPK1)
6. Deficiencia cerebral de folato (CIC)
7. Deficiencia de cobalamina (THAP11, ZNF143)
8. Deficiencia de cofactor de molibdeno (MOCS1)
9. Deficiencia de transcobalamina II (TCN2)
10. Deficiencia de transporte de folato cerebral (FOLR1)
11. Deficiencia de vitamina E (TPPA)
12. Enfermedad de Menkes (ATP7A)
13. Enfermedad de Wilson (ATP7B)
14. Epilepsia dependiente de piridoxina (PLPBP, ALDH7A1)
15. Hipomagnesemia (CLDN16, CLDN19, TRPM6)
16. Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (SLC52A2, SLC52A3)

Enfermedad Pulmonar

17. Fibrosis Quística (CFTR)

Enfermedades Endocrinas

18. Coreoatetosis, hipotiroidismo congénito y disfunción pulmonar (NKX2-1)
19. Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias (LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3)

Enfermedades Endocrinas

20. Deficiencia de corticosterona metiloxidasa (CYP11B2)
21. Deficiencia de dihidrolipoamida Deshidrogenasa (DLD)
22. Deficiencia de glucocorticoides (MC2R, MRAP, NNT)
23. Deficiencia de TRH (TRH)
24. Deficiencia del transportador de monocarboxilato 1 e hipoglicemia hiperinsulinémica (SLC16A1)
25. Diabetes e hipotiroidismo neonatales (GLIS3)
26. Diabetes mellitus neonatal (INS)
27. Disgenesia tiroidea (TUBB1)
28. Dismorfogénesis de Tiroides (DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC5A5, TG, TPO)
29. Displasia septo óptica (HESX1)
30. Ectopia tiroidea (CDCA8)
31. Hiperparatiroidismo neonatal grave (CASR)
32. Hiperplasia adrenal congénita (CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2)
33. Hiperplasia adrenal congénita lipóide (STAR)
34. Hipoglicemia hiperinsulinémica (GLUD1, INSR)
35. Hipoglicemia hiperinsulinémica y diabetes neonatal (ABCC8, GCK, KCNJ11)
36. Hipoplasia adrenal congénita (NR0B1)
37. Hipotiroidismo central congénito (IRS4)
38. Hipotiroidismo central y sordera (TBL1X)
39. Hipotiroidismo congénito (FOXE1, GBP1, SLC26A7, IGSF1, NKX2-5, PAX8, THRA, TRHR, TSHB, TSHR)
40. Pseudohipoadosteronismo (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)
41. Raquitismo dependiente de vitamina D (VDR)
42. Raquitismo hipofosfatémico (PHEX)

Enfermedades Endocrinas

- 43. Raquitismo por deficiencia de hidroxilación de vitamina D (CYP27B1, CYP2R1)
- 44. Síndrome de Pendred (SLC26A4)

Enfermedades Esqueléticas

- 45. Osteogénesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)

Enfermedades Hematológicas

- 46. Afibrinogenemia congénita (FGA)
- 47. Anemia falciforme, talasemia y otras hemoglobinopatías (HBB)
- 48. Deficiencia combinada de factores de coagulación vitamina K-dependientes (GGCX, VKORC1)
- 49. Hemofilia A (F8)
- 50. Hemofilia B (F9)
- 51. Púrpura trombocitopénica trombótica congénita (ADAMTS13)
- 52. Trombocitopenia amegacariocítica congénita (MPL)

Enfermedades Hepáticas y

Gastrointestinales

- 53. Colestasis intrahepática familiar progresiva (ABCB4, ATP8B1, TJP2, ABCB11)
- 54. Colestasis y sordera (USP53)
- 55. Deficiencia congénita de lactasa (LCT)
- 56. Diarrea congénita (DGAT1, NEUROG3, SLC26A3)
- 57. Intolerancia hereditaria a fructosa (ALDOB)
- 58. Malabsorción de glucosa y galactosa (SLC5A1)
- 59. Síndrome de Crigler-Najjar (UGT1A1)

Enfermedades Inmunológicas

- 60. Agamaglobulinemia (BLNK, CD79A, CD79B, IGLL1, PIK3R1)
- 61. Agamaglobulinemia ligada al X (BTK)
- 62. Deficiencia de linfocitos T (ZAP70)
- 63. Deficiencia de linfocitos T, alopecia congénita y distrofia ungueal (FOXP1)

Enfermedades Inmunológicas

- 64. Deficiencia de mieloperoxidasa (MPO)
- 65. Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa (PNP)
- 66. Disgenesia reticular (AK2)
- 67. Enfermedad granulomatosa crónica (CYBA, CYBB, CYBC1, NCF2, NCF4)
- 68. Infecciones piógenas recurrentes (MYD88)
- 69. Inmunodeficiencia combinada grave - SCID (ADA, BCL10, CARD11, CD3D, CD3E, CD3G, CTPS1, DCLRE1C, DOCK2, FCHO1, IKBKB, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LCK, MALT1, MAP3K14, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, TFRC)
- 70. Inmunodeficiencia combinada grave - SCID e hipoglicemia (HYOU1)
- 71. Inmunodeficiencia de linfocitos T (CD247, CORO1A, ORAI1)
- 72. Inmunodeficiencia e hiper-IgM (AICDA, CD40, CD40LG, UNG)
- 73. Inmunodeficiencia, defecto del magnesio, infección por Epstein Barr y neoplasia (MAGT1)
- 74. Inmunodisregulación, poliendocrinopatía y enteropatía (IPEX) (FOXP3)
- 75. Linfedema primario, mielodisplasia, inmunodeficiencia y leucemia mieloide aguda (GATA2)
- 76. Linfocitosis hemofagocítica (PRF1, STX11, STXBP2, UNC13D)
- 77. Neutropenia congénita (CXCR2)
- 78. Neutropenia congénita grave (ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, JAGN1, VPS45)
- 79. Síndrome de falla medular (DNAJC21)
- 80. Síndrome de Shwachman-Diamond (EFL1, SBDS, SRP54)
- 81. Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS, WIPF1)
- 82. Síndrome del linfocito desnudo (CIITA, RFX5, RFXANK, RFXAP, TAP1, TAP2, TAPBP)
- 83. Síndrome linfoproliferativo (SH2D1A, XIAP)
- 84. Síndrome WHIM (CXCR4)

Enfermedades Inmunológicas

- 85. Susceptibilidad a infección micobacteriana (IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IRF8, RORC, STAT1)

Enfermedades Neurológicas

- 86. Atrofia muscular espinal (SMN1)
- 87. Crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes, rabdomiólisis, arritmias cardíacas y neurodegeneración (TANGO2)
- 88. Distrofia muscular de Duchenne (DMD)
- 89. Hiperekplexia 1 (GLRA1)
- 90. Hiperekplexia 2 (GLRB)
- 91. Hiperekplexia 3 (SLC6A5)
- 92. Miopatía y metabolismo anormal de lípidos (Deficiencia múltiple de deshidrogenasas) (FLAD1)
- 93. Neuropatía por sorbitol (SORD)
- 94. Neuropatía y atrofia óptica (PDXK)

Enfermedades Renales

- 95. Acidosis tubular renal distal (ATP6V0A4)
- 96. Acidosis tubular renal distal y sordera neurosensorial progresiva (ATP6V1B1)
- 97. Diabetes insípida nefrogénica (AQP2, AVPR2)
- 98. Síndrome de Bartter (BSND, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1)
- 99. Síndrome de Fechtner (MYH9)

Errores Innatos del Metabolismo

- 100. Acidemia glutárica (GCDH)
- 101. Acidemia isovalérica (IVD)
- 102. Acidemia metilmalónica (MCEE)
- 103. Acidemia propiónica (PCCA, PCCB)
- 104. Aciduria alfa-metilacetoacética (ACAT1)
- 105. Aciduria argininosuccínica (ASL)
- 106. Aciduria metilmalónica (CD320, MMAA, MMAB, MUT)
- 107. Aciduria metilmalónica y homocistinuria (ABCD4, HCFC1, LMBRD1, MMACHC, MMADHC)
- 108. Adrenoleucodistrofia (ABCD1)

Errores Innatos del Metabolismo

- 109. Alfa manosidosis (MAN2B1)
- 110. Argininemia (ARG1)
- 111. Cardiomiopatía y degeneración progresiva de la retina (SLC6A6)
- 112. Cistinosis nefropática (CTNS)
- 113. Cistinuria (SLC7A9)

Errores Innatos del Metabolismo

- 114. Citrulinemia (ASS1, SLC25A13)
- 115. Defecto congénito de glucosilación Tipo Ib (MPI)
- 116. Defecto congénito de glucosilación Tipo It (PGM1)
- 117. Defecto congénito de glucosilación Tipo Iz (CAD)
- 118. Defecto de síntesis de ácidos biliares (AKR1D1, AMACR, CYP7A1, CYP7B1, HSD3B7, SLC27A5)
- 119. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMGCL)
- 120. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintetasa 2 (HMGCS2)
- 121. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (HADH)
- 122. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (ACADM)
- 123. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (ACADVL)
- 124. Deficiencia de biotinidasa (BTD)
- 125. Deficiencia de carbamil fosfato sintetasa I (CPS1)
- 126. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I (CPT1A)
- 127. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT2)
- 128. Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (SLC25A20)
- 129. Deficiencia de creatina cerebral (GAMT, GATM)
- 130. Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa (PCK1)

Errores Innatos del Metabolismo

131. Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa (PHGDH)
132. Deficiencia de fosfoserina aminotransferasa (PSAT1)
133. Deficiencia de fosfoserina fosfatasa (PSPH)
134. Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa (FBP1)
135. Deficiencia de galactoquinasa (Galactosemia) (GALK1)
136. Deficiencia de galactosa epimerasa (Galactosemia) (GALE)
137. Deficiencia de GLUT1 (SLC2A1)
138. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (HLCS)
139. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (ACAD8)
140. Deficiencia de l-aminoácido aromático decarboxilasa (DDC)
141. Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LIPA)
142. Deficiencia de N-acetilglutamato sintetasa (NAGS)
143. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)
144. Deficiencia de piridoxamina 5-primo-fosfato oxidasa (PNPO)
145. Deficiencia de proteína mitocondrial trifuncional (HADHA, HADHB)
146. Deficiencia de quinasa deshidrogenasa de aminoácidos de cadena ramificada (BCKDK)
147. Deficiencia de sacarasa-isomaltasa (SI)
148. Deficiencia de succinil-CoA-3-oxoácido-CoA transferasa (OXCT1)
149. Deficiencia de timidin quinasa (TK2)
150. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenase (ETFA, ETFB, ETFDH)
151. Deficiencia primaria sistémica de carnitina (SLC22A5)
152. Disonía dopa-sensible (SPR)
153. Encefalopatía etilmalónica (ETHE1)
154. Encefalopatía relacionada al transporte de malato- aspartato (GOT2)

Errores Innatos del Metabolismo

155. Enfermedad de Gaucher (GBA)
156. Enfermedad de jarabe de arce (Leucinosis) (BCKDHA, BCKDHB, DBT)
157. Enfermedad de Segawa (TH)
158. Fenilcetonuria (PAH)
159. Galactosemia (GALT)
160. Galactosemia IV (GALM)
161. Glucogenosis tipo 0A (GYS2)
162. Glucogenosis tipo 0b (GYS1)
163. Glucogenosis tipo IA (G6PC)
164. Glucogenosis tipo IB/IC (SLC37A4)
165. Glucogenosis tipo II (Pompe) (GAA)
166. Glucogenosis tipo III (AGL)
167. Glucogenosis tipo IV (GBE1)
168. Glucogenosis tipo IXA1 (PHKA2)
169. Glucogenosis tipo IXB (PHKB)
170. Glucogenosis tipo IXc (PHKG2)
171. Glucogenosis tipo VI (PYGL)
172. Glucogenosis tipo XI - Fanconi-Bickel (SLC2A2)
173. Glucogenosis tipo XII (Deficiencia de aldolasa) (ALDOA)
174. Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 (GCH1, PCBD1, PTS, QDPR)
175. Hipercolanemia (BAAT)
176. Hiperfenilalaninemia, distonía y deficiencia intelectual (DNAJC12)
177. Hiperfosfatasa (ALPL)
178. Homocistinuria (MTHFR)
179. Homocistinuria y anemia megaloblástica (MTR, MTRR)
180. Intolerancia a la proteína lisinúrica (SLC7A7)
181. Leucodistrofia metacromática (ARSA)
182. Lipofuscinosis cerioidea Tipo 2 (CLN2) (TPP1)
183. Malabsorción hereditaria de folato (SLC46A1)
184. Mucopolisacaridosis tipo I (síndrome de Hurler y/o Scheie) (IDUA)
185. Mucopolisacaridosis Tipo II (IDS)
186. Mucopolisacaridosis Tipo IVA (GALNS)
187. Mucopolisacaridosis Tipo VI (ARSB)

Errores Innatos del Metabolismo

- 188. Mucopolisacaridosis Tipo VII (GUSB)
- 189. Neurodegeneración de manifestación en la infancia sensible a biotina (SLC5A6)
- 190. Porfiria eritropoyética congénita (UROS)
- 191. Quilomicronemia (APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)
- 192. Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina (SLC19A2)
- 193. Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria (SLC25A15)

Errores Innatos del Metabolismo

- 194. Síndrome MIRAGE (SAM9)
- 195. Sitosterolemia (ABCG5, ABCG8)
- 196. Tirosinemia (FAH, HPD, TAT)
- 197. Xantomatosis cerebrotendinosa (CYP27A1)

Neoplasias

- 198. Retinoblastoma (RB1)

Sordera

- 199. Sordera (GJB2, GJB6)