

# 24Genetics



Fran, este es tu test  
de salud

# Índice de contenidos

---

1. Introducción .....	3
1.1. Estructura de este informe .....	6
1.2. Preguntas frecuentes .....	8
2. Sumario .....	11
3. Resultados genéticos .....	33
3.1. ¿De qué constan los resultados? .....	33
3.2. Tus resultados genéticos .....	34

# 1. Introducción

---

En las siguientes páginas te ofrecemos el informe de salud obtenido a partir del análisis de tu ADN. En él encontrarás información de tus predisposiciones genéticas en relación con la salud.

A continuación, te detallamos aspectos básicos a tener en cuenta antes de leer este informe.

## Proceso con el que obtenemos tu informe personalizado

El proceso que hemos seguido para realizar tu informe de salud consiste en:

1. Extraer el ADN de la muestra de saliva que nos enviaste.
2. Transformar en datos bioinformáticos los datos biológicos contenidos en el ADN. A este proceso se le denomina secuenciación. En caso de que tú ya tuvieras la secuenciación de tu ADN, no fueron necesarios estos dos primeros pasos y fuimos directamente al paso 3, con los datos brutos de tu mapa genético (archivo RAW DATA).
3. Aplicar a esos datos informáticos los algoritmos desarrollados en exclusiva por 24Genetics, lo que nos permite obtener tu informe personalizado.

Como ves, combinamos procesos puramente biológicos con procesos informáticos, de forma que, sin perder un ápice de rigor científico, podemos tratar cantidades ingentes de información y ofrecerte informes tan detallados.

## ¿Cómo es nuestro algoritmo?

El algoritmo de 24Genetics se basa en el **análisis y estudio de miles de publicaciones** (llamadas "papers" en el entorno científico), contrastadas, validadas y reconocidas por la comunidad científica a nivel internacional, y que aportan valor a nuestros informes.

Gracias a la solvencia de nuestro test de ancestros, el primer paso de nuestro análisis genético consiste en **identificar el sexo y la ancestría** de cada individuo. A partir de ahí, **aplicamos exclusivamente los estudios adecuados para cada perfil**, siempre que sea posible hacerlo. Para obtener el informe genético de una mujer europea, no solemos utilizar, por ejemplo, estudios cuya población analizada ha sido exclusivamente masculina o asiática. Llegados a este punto, podríamos aplicar un único estudio, pero lo que hacemos es **combinar multitud de publicaciones** validadas, perfeccionando el proceso con el uso de inteligencia artificial. Así, conseguimos aplicar todos los conocimientos científicos disponibles para el cálculo de distintas predisposiciones genéticas.

Con ello, ganamos **exactitud y fiabilidad en nuestros resultados**.

## Metodología

Nuestros informes genéticos se obtienen con base en 3 tipos de metodología de análisis:

- **GWAS** (Genome Wide Association Study). Es un tipo de estudio en el que se comparan los marcadores de ADN en todo el genoma (material genético completo de una persona) de las personas con una enfermedad o rasgo con el de las personas que no tienen esa enfermedad o rasgo. Es un estudio basado en estadística, que tiene en cuenta un gran número de genes asociados a una predisposición de forma no tan directa pero cuya suma ofrece una conclusión relevante.

- **Análisis multivariante**. En este caso, nuestro algoritmo analiza un número de variantes o mutaciones genéticas de uno o varios genes, que tienen una correlación más directa con la predisposición.

- **Análisis monovariante**. En este tipo de metodología es una única variante de un único gen la que determina la predisposición, por su sólida correlación con el genotipo.

Cada uno de los rasgos analizados en este informe se basa en uno de estos 3 tipos de metodología.

Los datos y conclusiones de este informe, al igual que el avance de la investigación científica en el campo de la genética, pueden evolucionar con el tiempo. Continuamente se están descubriendo nuevas mutaciones y conociendo mejor las que hoy analizamos. En 24Genetics hacemos un gran esfuerzo por aplicar a nuestros informes los nuevos descubrimientos científicos consolidados.

## ¿Qué información te ofrecemos?

La información que arrojan nuestros informes habla de predisposiciones. ¿Y qué queremos decir con esto?

En el caso de este informe de salud, tenemos 2 tipos principales de enfermedades: complejas y hereditarias.

- Las **enfermedades complejas** cuentan con dos factores de influencia: la genética y los factores ambientales, o de entorno y hábitos. Ambos tipos de factores tienen mayor o menor peso según cada patología.

Las enfermedades complejas se analizan a partir de los 3 tipos de estudios que hemos mencionado en el epígrafe anterior: GWAS, análisis multivariante y análisis monovariante.

Pongamos un ejemplo. En la posibilidad de sufrir diabetes influyen los 2 tipos de factores que acabamos de mencionar: genéticos y ambientales. Los factores genéticos indican la propensión natural que tenemos a sufrir diabetes. Por otra parte, los factores denominados ambientales incluyen elementos que también afectan, como dieta, hábitos, nivel de estrés, lugar en que vivimos, clima, edad, etc. Que finalmente desarrollemos o no diabetes depende de la combinación de ambos tipos de factores. Y, aunque tengamos una predisposición genética a padecerla, si mantenemos un peso saludable, controlamos el consumo de glucosa, tenemos el estrés bajo control, hacemos deporte, etc... posiblemente no la desarrollemos nunca. O viceversa.

- Por otra parte, las **enfermedades hereditarias** sólo están influidas por la genética y se analizan basándose exclusivamente en mutaciones (análisis monovariante o multivariante). En este caso, sólo determinada mutación o mutaciones son las que determinan la propensión a sufrir la enfermedad o ser portador de la misma sin llegar a desarrollarla. En este caso, los factores ambientales no influyen.

No obstante, a pesar de que los factores ambientales no influyan, cada mutación patogénica asociada a una posible enfermedad puede provocar el desarrollo de dicha enfermedad o no, y puede hacerlo en distintos niveles. En este sentido, podemos hablar de dos conceptos:

o Penetrancia, que es el porcentaje de personas que desarrollan la enfermedad de entre todos los que tienen la mutación patogénica. En algunos casos esta cifra es el 100%, ya que hay mutaciones que forzosamente provocan la enfermedad.

o Expresividad, que consiste en el rango de manifestaciones clínicas asociadas a la enfermedad que se padece. Con una misma enfermedad una persona puede tener muy pocos síntomas y otra, todos los que esa enfermedad puede conllevar.

Además de las enfermedades complejas y hereditarias, nuestro informe también incluye otros tipos de patologías o indicadores, como intolerancias, biomarcadores y otros, que podrás ver descritos más adelante en el apartado "Estructura de este informe".

En este informe podrías ver algunas patologías que no se pueden desarrollar en tu sexo biológico, como cáncer de ovario, que por razones obvias no se puede producir en un hombre biológico. No hemos querido eliminar esa información de tu informe, porque puedes ser portador de una mutación o mutaciones asociadas a esa enfermedad y transmitirla a la descendencia, que sí podría desarrollar la enfermedad, por lo que la información es igualmente valiosa.

En cualquiera de los casos, lo que nuestros informes te cuentan son siempre predisposiciones genéticas, bien porque los factores ambientales juegan un papel, o bien porque nuestros test no analizan la totalidad del genoma y, por tanto, no se consideran test diagnósticos.

## ¿Qué te aporta este informe genético?

En este informe tienes una gran cantidad de información científicamente validada sobre tus predisposiciones y esto te permite saber cómo funciona tu cuerpo de forma natural y a qué aspectos posiblemente deberías prestar atención.

En 24Genetics te recomendamos consultar siempre a un médico, que actuará con todo su conocimiento y experiencia, pudiendo aclarar tus dudas, complementar este informe con tu historial sanitario y antecedentes familiares disponibles, supervisar el seguimiento de tu posible patología, o prescribirte pruebas diagnósticas adicionales, si lo considera necesario para confirmar el riesgo de una o varias predisposiciones concretas.

## Un concepto básico: la variante genética.

En cuanto a conceptos genéticos, queremos compartir contigo uno básico, que aparece en todos los rasgos de nuestros informes y que es importante que entiendas al menos de forma somera, como es el de variante genética (también denominada variación o mutación). La variante es un cambio permanente en la secuencia de ADN que forma un gen y es lo que marca una predisposición individual. Por eso, en cada uno de los rasgos de este informe, verás información del gen o genes afectados en dicho rasgo y es una o más variantes en ese gen o genes lo que determina las distintas predisposiciones de unas personas frente a otras.

Por ejemplo, en el caso del cáncer de tiroides, son las variantes rs77316810 y rs79781594 del gen RET las que puede marcar la predisposición a padecer esta enfermedad.

## 1.1. Estructura de este informe

Con el objetivo de facilitar su comprensión, este informe está organizado en las siguientes categorías:

### 1. Enfermedades complejas: GWAS

Por definición, las enfermedades complejas se definen como patologías en cuyo desarrollo influyen múltiples factores. La genética es sólo una parte y otros factores, denominados ambientales, como el estilo de vida, la alimentación, el lugar en el que vivimos, nuestro nivel de estrés diario, la edad, etc, pueden tener un impacto tan importante o mayor que el de nuestros genes.

En este apartado vamos a incluir exclusivamente enfermedades complejas que han sido analizadas mediante la metodología GWAS (Genome-Wide Association Studies), es decir, análisis bioestadístico, al que ya hemos hecho referencia en el apartado "Metodología".

En estas patologías, la información que vamos a obtener se basa en una comparación con la media de la población. Por eso, tu resultado indicará si tienes mayor, igual o menor predisposición que la media de la población. Normalmente, te indicaremos que tienes mayor predisposición genética que la media si te encuentras en el 10% de la población con mayor predisposición a esa enfermedad, y menor si estás en el 10% de la población con menor predisposición. Te recordamos, como ya te hemos indicado en este informe, que tener o no una predisposición no significa que vayas a padecer una enfermedad o estés libre de ella, ya que otros muchos factores influyen. Además, es habitual tener una predisposición mayor que la media en un porcentaje de entre un 10 y un 20% de las patologías analizadas.

Para facilitar la comprensión de la información, hemos clasificado estas enfermedades por especialidades médicas o áreas del organismo.

- 1.1. Neurología
- 1.2. Sistema circulatorio
- 1.3. Sistema digestivo
- 1.4. Sistema musculoesquelético
- 1.5. Endocrinología
- 1.6. Sistema urogenital
- 1.7. Dermatología
- 1.8. Otras

### 2. Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

En este apartado seguimos analizando enfermedades complejas, es decir, multifactoriales, en las que influyen tanto factores genéticos como ambientales, pero la diferencia con el apartado anterior es que nos basamos en la detección de mutaciones en uno o más marcadores de uno o más genes (análisis monovariante o multivariante, según lo descrito en el apartado "Metodología"). Estas mutaciones por sí mismas ya marcan la predisposición genética a padecer esa enfermedad, sin ninguna comparación con la población. Por eso, en los resultados de estas enfermedades, te decimos si hemos encontrado o no mutaciones susceptibles de ser patogénicas, y no hacemos comparación con la población. Para este apartado, consideramos patogénicas las mutaciones que recoge la base de datos de ClinVar.

Dado que, en este tipo de enfermedades, mutaciones iguales o diferentes en un mismo gen pueden predisponer a distintas patologías, en este apartado los rasgos están organizados por gen y no por enfermedad.

### 3. Enfermedades complejas: otras

En este apartado incluimos enfermedades complejas, analizadas mediante la detección de mutaciones en uno o más marcadores de uno o más genes (análisis monovariante o multivariante) pero que no están relacionadas con procesos oncológicos. Es decir, comparten metodología con el apartado anterior pero no son enfermedades relacionadas con el cáncer. Como en los casos anteriores, se trata de enfermedades complejas, y, como tal, multifactoriales.

### 4. Virus, bacterias y hongos

La genética juega un importante papel en la relación entre virus, bacterias y hongos, y las enfermedades que pueden causar. Es decir, tus genes pueden indicar mayor susceptibilidad o mayor resistencia a una infección vírica, bacteriana o fúngica. Utilizando todos nuestros tipos de metodologías (GWAS, multivariante o monovariante), en este apartado te informaremos de tu predisposición genética a múltiples enfermedades infecciosas, como tuberculosis, Covid, neumonía, bronquitis o herpes, entre otras, e incluso el riesgo de agravamiento de algunas de ellas.

### 5. Alergias e intolerancias

En este apartado, analizamos una serie de intolerancias y alergias en los ámbitos alimentario, dermatológico y respiratorio, y te decimos si tienes predisposición genética a padecerlas. Así, con la ayuda de un profesional de la salud, podrás tomar las medidas adecuadas para tratar de evitarlas o modular sus síntomas y mejorar tu bienestar. En el apartado de alergias e intolerancias utilizamos nuestras 3 metodologías, por lo que el resultado de cada uno de tus rasgos analizados dependerá de la metodología concreta que hayamos utilizado.

### 6. Biomarcadores y otros

Algunos parámetros fisiológicos, como los niveles de colesterol o triglicéridos, la densidad ósea, o la cantidad de glóbulos blancos, plaquetas o neutrófilos, entre otros muchos, están influidos por tu ADN, que determina tu posible tendencia a tener indicadores anormales.

En este apartado utilizamos exclusivamente metodología GWAS, por lo que los resultados te indicarán si tienes mayor, igual o menor predisposición que la media de la población a tener niveles anormales de cada parámetro.

### 7. Farmacogenética

Un mismo medicamento puede funcionar de manera diferente en distintas personas y una parte de ese posible efecto depende del ADN. Es decir, tu genética puede influir en la respuesta a distintos tipos de fármacos, en cuanto a nivel de toxicidad, efectividad, metabolismo, o dosis necesaria.

En este apartado, a través de análisis monovariante y multivariante, estudiamos tu predisposición genética a que tu organismo responda de una u otra forma a determinados medicamentos.

### 8. Enfermedades hereditarias: genética

Las enfermedades hereditarias, a diferencia de las complejas, no están influidas por factores ambientales. El ADN es el único factor de influencia para padecerlas o no. En este apartado, para cada una de las enfermedades que analizamos, buscamos mutaciones patogénicas, o susceptibles de serlo, reportadas en las bases de datos genéticas más importantes a nivel mundial, principalmente OMIM y ClinVar, y que

han sido asociadas a dichas patologías.

La mayoría de las enfermedades recogidas en este apartado se pueden clasificar en las denominadas "enfermedades raras" y, como hemos comentado, el estilo de vida u otros factores externos no afectan a la posibilidad de padecer estas dolencias, sólo el ADN influye. Adicionalmente, te recordamos que las mutaciones asociadas a una enfermedad pueden provocar su desarrollo o no y, en caso de desarrollarla, hacerlo con distinta intensidad, según los conceptos de penetrancia y expresividad que ya describimos anteriormente en esta misma introducción.

Las enfermedades hereditarias, como su propio nombre indica, son susceptibles de ser transmitidas a tus descendientes. En este sentido, hay que señalar que tener una mutación patogénica que predispone a una enfermedad no siempre implica padecerla y se pueden dar 2 casos:

1. Ser portador y además desarrollar la enfermedad.
2. Ser portador de la enfermedad (lo que ocurre siempre que se tiene la mutación patogénica), pero no desarrollarla. En este caso, aunque no se desarrolla la enfermedad, sí se puede transmitir la mutación patogénica a la descendencia y, por tanto, la predisposición a la enfermedad. La mayor o menor probabilidad de heredar la mutación patogénica por parte de la descendencia depende también de la genética del otro progenitor. Por eso, esta información es muy valiosa.

Este tipo de enfermedades son en su mayoría monogénicas, por lo que son una o varias mutaciones de un solo gen las que marcan la predisposición a sufrir una patología concreta.

Es importante remarcar que este test no secuenciamos el genoma completo, sino que analizamos algo más de 700.000 de los 3,2 millones de marcadores genéticos que marcan variabilidad en el genoma humano, por lo que es posible que haya otras mutaciones en las áreas del genoma que no estamos analizando.

**\* La información proporcionada en este informe es válida únicamente para investigación, información y usos educativos. En ningún caso es válida para uso clínico o diagnóstico.**

## 1.2. Preguntas frecuentes

### *¿Todo depende de mis genes?*

No. El cuerpo responde a toda una serie de condicionantes. Nuestros genes son ciertamente un parámetro importante, pero el estilo de vida, como el ejercicio y la dieta, influyen en nuestro organismo. Sin duda, conocerse bien ayuda a tratar el cuerpo de la forma más adecuada, y esto es lo que puedes obtener de la genética. Gracias a un test genético de prevención de enfermedades obtienes más conocimiento para ti y para los profesionales que cuidan de tu salud.

### *Si mi informe dice que tengo alta predisposición genética a sufrir cierta enfermedad, ¿quiere decir que la padeceré?*

Las personas somos nuestra genética y nuestras experiencias.

Aparte de tus genes, hay otros muchos factores ambientales e internos que influyen en el desarrollo o no de una enfermedad, por lo que puedes ser genéticamente propenso a una patología y no desarrollarla nunca por cuestiones ambientales, hábitos de salud, estilo de vida... Pero también puedes no tener predisposición y padecer determinada enfermedad en un momento de tu vida.

Además, dependiendo de la patología, la genética puede tener una mayor o menor influencia en la aparición o el desarrollo de una enfermedad.

El conocimiento de nuestra genética mediante un test de ADN de enfermedades permite a los profesionales de la salud poder realizar su trabajo con mucha más información. Además, permite diseñar planes de prevención que pueden marcar la diferencia.

### ***¿Debo hacer cambios drásticos en mis tratamientos de salud por mi cuenta como consecuencia de los resultados de este test de ADN de salud y enfermedades?***

Nuestros informes arrojan datos de predisposiciones genéticas de tu organismo, pero hay otros muchos factores externos, ambientales o hábitos que influyen en el mismo. Por ello, consideramos nuestros informes como preventivos, no diagnósticos. Nuestra recomendación es consultar siempre con profesionales médicos ante cualquier duda que pueda surgir de tu test de ADN de salud. Por tanto, la respuesta es no, no debes hacer cambios importantes sin la validación de un profesional.

### ***Si mi informe dice que no soy propenso a padecer cierta enfermedad, ¿significa que no tengo riesgo?***

La mayoría de las enfermedades no dependen solo de nuestros genes, también dependen de innumerables factores internos y externos que pueden provocarlas. Además, nuestro test de ADN de salud tiene información parcial de tu genoma. No estamos secuenciando el genoma completo, sino solo una parte, por lo que no excluye la posibilidad de que puedas portar otras mutaciones asociadas a dicha patología en otras regiones génicas que no estamos analizando o que no se conocen en la actualidad.

Existen pruebas genéticas de uso clínico o diagnóstico, que analizan la totalidad de los genes implicados en una determinada patología o enfermedad y que un servicio médico puede prescribir si lo considera oportuno. Y, por supuesto, siempre hay que contar con múltiples factores ambientales, pues estos pueden tener también un alto grado de influencia en la posibilidad de desarrollo de enfermedades.

Nuestros test genéticos de salud y enfermedades no son válidos para uso clínico o diagnóstico. Por lo que, ante cualquier duda, siempre recomendamos consultar con tus médicos para que sean ellos los que te prescriban los test genéticos clínicos adecuados.

### ***¿Mi predisposición genética a padecer determinadas patologías significa que mis familiares también la tienen?***

La genética de cada persona es exclusiva, por lo que siempre recomendamos que consultes con tu servicio clínico de referencia las decisiones a tomar en cuanto a salud. No obstante, en genética, muchos de los patrones que se expresan suelen guardar relación con los de familiares cercanos, por lo que sería habitual que los informes fueran bastante parecidos. No obstante, ten en cuenta que múltiples factores externos influyen también en el desarrollo o no de una enfermedad, de forma que la probabilidad de padecerla será muy distinta entre familiares con distintos estilos de vida, hábitos de salud, lugar de residencia, etc.

### ***Algunos de los estudios en los que se basa nuestro test de ADN para la salud.***

El test genético de salud de 24Genetics está basado en miles de investigaciones genéticas consensuadas por la comunidad científica internacional. Nuestro sistema selecciona las investigaciones que son aplicables a ti (dependiendo de tu sexo y tu ancestría) y nuestro algoritmo las combina para aportarte la mayor cantidad de información útil para tu salud y bienestar. Estos son algunos ejemplos de investigaciones genéticas utilizadas:

- Ahmed S et al; Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23; Nat Genet; 2009 May;41(5):585-90.
- Cox A et al; A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk; Nat Genet; 2007 Mar;39(3):352-8.
- Dickson C et al; Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors; Breast Cancer Res; 2000;2(3):191-6.
- Easton DF et al; Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci; Nature; 2007 Jun28;447(7148):1087-93.
- Hunter DJ et al; A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer; Nat Genet; 2007 Jul;39(7):870-4.
- Chang YK et al; Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese; Genes Immun.; 2009; 10(5):414-20.

## 2. Sumario

### Enfermedades complejas GWAS: Neurología

- Enfermedad de Parkinson
- Cinetosis
- Esclerosis múltiple
- Neuroblastoma
- Glioma
- Aneurisma intracraneal
- Enfermedad de Alzheimer (aparición tardía)
- Esquizofrenia
- Trastorno de conducta

#### Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

- Cirrosis biliar primaria
- Infarto de miocardio (de inicio temprano)
- Linfoma de Hodgkin
- Linfoma folicular
- Enfermedad de la arteria coronaria
- Leucemia linfocítica crónica
- Linfoma difuso de células B grandes
- Tumor de Wilms

#### Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Enfermedades complejas GWAS: Sistema respiratorio

- Cánceres del tracto aero-digestivo superior
- Asma
- Bronquitis crónica en enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)

#### Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

- Esclerosis sistémica
- Artritis reumatoide
- Miastenia grave
- Osteosarcoma
- Mieloma múltiple

#### Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Enfermedades complejas GWAS: Endocrinología

- Diabetes tipo 1
- Diabetes tipo 2
- Diabetes tipo 1 - nefropatía
- Hipotiroidismo

### Leyenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

- Tumor de células germinales testiculares
- Cáncer de próstata agresivo
- Cáncer de vejiga
- Cáncer de próstata
- Cáncer de próstata de aparición temprana

### Leyenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

- Alopecia areata
- Psoriasis
- Alopecia androgenética
- Carcinoma de células basales cutáneas
- Vitiligo

### Leyenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Enfermedades complejas GWAS: Otros

- Enfermedad celíaca
- Degeneración macular relacionada con la edad

### Leyenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

- APC: cáncer colorrectal y de páncreas
- BARD1: cáncer de mama
- BMPR1A: cáncer colorrectal, gástrico y de páncreas
- BRCA2: cáncer de mama y de ovario
- CDH1: cáncer de mama y gástrico
- CDKN2A: cáncer de páncreas
- DICER1: cáncer de ovario síndrome de DICER1
- ATM: cáncer de mama
- BLM: cáncer colorrectal
- BRCA1: cáncer de mama y de ovario
- BRIP1: cáncer de mama
- CDK4: Melanoma familiar
- CHEK2: cáncer de mama y colorrectal

- EPCAM: síndrome de Lynch, cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas
- FLCN: Cáncer de riñón
- MET: Cáncer de pulmón y gástrico
- MLH1: síndrome de Lynch
- MSH6: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal
- NBN: cáncer de mama, de ovario, colorrectal y gástrico
- NF2: Meningioma múltiple familiar
- RAD50: cáncer de mama y de páncreas
- POLD1: cáncer de mama, de ovario, de útero y colorrectal
- Poliposis adenomatosa familiar atenuada relacionada con MSH3
- PTCH1: Carcinoma basocelular
- RB1: Síndrome de Lynch y retinoblastoma
- RET: cáncer de tiroides
- SDHAF2: Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
- SDHC: cáncer gástrico
- Síndrome de predisposición tumoral relacionado con BAP1
- SMARCB1: Tumor rabdoide familiar
- STK11: cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas
- TP53: síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama y más
- TSC2: complejo de esclerosis tuberosa 2
- WT1: Nefroblastoma
- Síndrome de Kenny-Caffey
- FH: leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales
- MEN1: neoplasia endocrina múltiple tipo 1
- MITF: Síndrome de predisposición al melanoma y al carcinoma de células renales relacionado con MITF
- MSH2: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal
- MUTYH: cáncer colorrectal
- NF1: neurofibromatosis tipo 1
- NTHL1: Poliposis adenomatosa familiar atenuada
- PMS2: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal
- POLE: cáncer de ovario, de útero, colorrectal y de páncreas
- POT1: Melanoma familiar
- PTEN: cáncer de mama, de útero y colorrectal
- RECQL4: Cáncer de estómago y colon
- SDHA: cáncer gástrico
- SDHB: cáncer gástrico
- SDHD: cáncer de mama, de útero y gástrico
- SMAD4: síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal
- SMARCE1: Meningioma múltiple familiar
- TERT: Melanoma familiar
- TSC1: complejo de esclerosis tuberosa 1
- VHL: síndrome Von Hippel-Lindau
- Poliposis adenomatosa familiar

**Legenda:**

- No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas.
- Hemos detectado al menos una mutación que podría ser patogénica.

## Enfermedades complejas: análisis multivariante

- Sepsis
- Shock séptico
- Síndrome de Dificultad Respiratoria Aguda (SDRA)

**Legenda:**

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Virus, bacterias y hongos

- Gravedad de la infección por COVID19
- VIH - Contagio
- Cirrosis y Cáncer de hígado por Hepatitis B
- Neumonía hospitalaria
- Bronquitis
- Síndrome Respiratorio Agudo Severo (SARS)
- Herpes genital
- Neumonía extrahospitalaria
- Neumonía hospitalaria grave

**Legenda:**

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Alergias e intolerancias

- Intolerancia a la lactosa
- Acumulación de Mercurio
- Alergia al polen de gramíneas
- Alergia al marisco
- Rinitis alérgica

**Legenda:**

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Biomarcadores y otros

- Niveles de calcio
- Niveles de magnesio
- Niveles de microglobulina beta-2
- Niveles de proteína en suero total
- Niveles de glicerofosfolípidos
- Niveles de fosfolípidos
- Ritmo cardíaco
- Niveles de bilirrubina
- Cantidad de eosinófilos
- Interleucina 6 e Inflamación
- Niveles de IgE
- Cantidad de monocitos en sangre
- Niveles de sulfato de dehidroepiandrosterona
- Niveles de ácido úrico
- Volumen pulmonar
- Niveles de fósforo
- Niveles de ácidos grasos en plasma (omega 6)
- Niveles de hemoglobina glicosilada
- Niveles de GGT
- Niveles de albúmina en suero
- Modificación de la estructuras cardíacas
- Pulsaciones en reposo
- Niveles de hormonas tiroideas
- Cantidad de neutrófilos
- Cantidad de plaquetas
- Cantidad de glóbulos blancos
- Niveles de andrógenos
- Niveles de uromodulina urinaria
- Niveles de densidad ósea
- Longevidad

**Legenda:**

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.
- Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

## Farmacogenética

- |   |  |
|---|--|
| <input type="radio"/> Warfarina   | <input type="radio"/> Meperidina           |
| <input type="radio"/> Pentazocina   | <input type="radio"/> Morfina              |
| <input type="radio"/> Aspirina  | <input type="radio"/> Simvastatina         |
| <input type="radio"/> Pravastatina  | <input type="radio"/> Metotrexato          |
| <input type="radio"/> Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina | <input type="radio"/> Vincristina          |
| <input type="radio"/> Tacrolimus  | <input type="radio"/> Interferón alfa - 2b |
| <input type="radio"/> Ribavirina  | <input type="radio"/> Sildenafil (Viagra)  |

**Legenda:**

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.

## Enfermedades hereditarias (genética)

- |  |   |
|--|---|
| <input type="radio"/> Acidemia isovalérica   | <input type="radio"/> Acidemia malónica y metilmalónica combinada         |
| <input type="radio"/> Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa | <input type="radio"/> Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 |
| <input type="radio"/> Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12                    | <input type="radio"/> Acidemia propiónica                                 |
| <input type="radio"/> Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean              | <input type="radio"/> Acidosis tubular renal distal                       |
| <input type="radio"/> Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1                                   | <input type="radio"/> Aciduria 3-metilglutacónica tipo 7                  |
| <input type="radio"/> Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9                                   | <input type="radio"/> Aciduria argininosuccínica                          |
| <input type="radio"/> Aciduria D-2-hidroxi-glutárica                                       | <input type="radio"/> Aciduria formiminoglutámica                         |
| <input type="radio"/> Aciduria fumárica  | <input type="radio"/> Aciduria mevalónica                                 |
| <input type="radio"/> Acondroplasia  | <input type="radio"/> Acromatopsia  |
| <input type="radio"/> Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago            | <input type="radio"/> Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X          |
| <input type="radio"/> Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1     | <input type="radio"/> Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X            |
| <input type="radio"/> Albinismo oculocutáneo tipo 1  | <input type="radio"/> Albinismo oculocutáneo tipo 2                       |
| <input type="radio"/> Albinismo oculocutáneo tipo 3  | <input type="radio"/> Albinismo oculocutáneo tipo 4                       |
| <input type="radio"/> Alcaptonuria   | <input type="radio"/> Alfa talasemia                                      |
| <input type="radio"/> Alfa-manosidosis   | <input type="radio"/> ALG1-CDG  |
| <input type="radio"/> ALG6-CDG   | <input type="radio"/> ALG8-CDG  |
| <input type="radio"/> Amiloidosis ATTRV30M   |   |

- Amiloidosis cutánea primaria familiar localizada
- Anemia diseritropoyética congénita tipo I
- Anemia falciforme
- Anemia hemolítica por deficiencia de pirimidina 5' nucleotidasa
- Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
- Anendocrinosis entérica
- Anoctaminopatía distal
- Anomalía de Rieger
- Anomalía del desarrollo sexual 46,XY-insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1
- Aplasia de glándulas lagrimales y salivares
- Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico
- Artrogriposis distal tipo 5D
- Asociación VACTERL/VATER
- Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona
- Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto
- Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual
- Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1
- Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1
- Ataxia espinocerebelosa de inicio en el lactante
- Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22
- Ataxia espinocerebelosa tipo 28
- Atresia intestinal múltiple
- Atrofia muscular espinal benigna congénita autosómica dominante
- Atrofia muscular espinal escapuloperoneal
- Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes
- Beta-manosidosis
- Bradiopsia
- Amiloidosis sistémica primaria
- Anemia diseritropoyética congénita tipo II
- Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa
- Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
- Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa
- Angioedema hereditario
- Anomalía de Peters
- Anomalía de Uhl
- Anoniquia congénita aislada
- Arteriopatía cerebral autosómica dominante-infartos subcorticales-leucoencefalopatía
- Artrogriposis distal tipo 1
- Artropatía pseudorreumatoide progresiva de la infancia
- Aspartilglucosaminuria
- Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce
- Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1
- Ataxia cerebelosa progresiva ligada al cromosoma X
- Ataxia espinocerebelosa con epilepsia
- Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2
- Ataxia espinocerebelosa tipo 13
- Ataxia espinocerebelosa tipo 21
- Ataxia-apraxia oculomotora tipo 1
- Atrofia girata de la coroides y la retina
- Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1
- Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen DYNC1H1 autosómica dominante de inicio en la infancia
- Bestrofinopatía autosómica recesiva
- Beta-talasemia
- Braquiolmia autosómica dominante

- Carcinoma nasofaríngeo
- Cistinuria
- Citrulinemia tipo II
- COG5-CDG
- Colestasis intrahepática neonatal por deficiencia de citrina
- Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr
- Convulsiones del lactante y coreoatetosis
- Cráneo-osteo-artropatía
- Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1
- Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2B
- Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 1
- Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa
- Deficiencia aislada del complejo III
- Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15
- Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8
- Deficiencia congénita de fibrinógeno
- Deficiencia congénita del factor V
- Deficiencia congénita del factor XIII
- Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintasa
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de adenilsuccinato liasa
- Deficiencia de aromatasas
- Deficiencia de beta-ureidopropionasa
- Deficiencia de butiril-colinesterasa
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A
- Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa
- Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides
- Citrulinemia tipo I
- COG4-CDG
- Colestasis intrahepática familiar progresiva
- Complejo de esclerosis tuberosa
- Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X
- Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad
- Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida
- Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2, tipo clásico
- DDOST-CDG
- Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4
- Deficiencia aislada del complejo I
- Deficiencia aislada no adquirida de la hormona de crecimiento
- Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20
- Deficiencia congénita de factor intrínseco
- Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa
- Deficiencia congénita del factor XI
- Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- Deficiencia de alfa-1-antitripsina
- Deficiencia de beta-cetotiolasa
- Deficiencia de biotinidasa
- Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
- Deficiencia de cernunos-XLF

- Deficiencia de citocromo C oxidasa fatal del lactante
- Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa
- Deficiencia de fructosa-1,6 bifosfatasa
- Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa
- Deficiencia de LCAT
- Deficiencia de lipoil transferasa 1
- Deficiencia de mieloperoxidasa
- Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
- Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno
- Deficiencia de prolidasa
- Deficiencia de pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa
- Deficiencia de S-adenosilhomocisteina hidrolasa
- Deficiencia familiar de glucocorticoides
- Deficiencia sistémica primaria de carnitina
- Degeneración cerebelosa-retiniana del lactante
- Desminopatía
- Diabetes de herencia materna y sordera
- Diarrea congénita de cloruros
- Diarrea sindrómica
- Disautonomía familiar
- Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica por una mutación en el gen JARID1C
- Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder
- Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante
- Discinesia familiar y mioquimia facial
- Disección aórtica familiar
- Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa
- Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa
- Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa de clase I
- Deficiencia de glutatión sintetasa
- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
- Deficiencia de lipasa ácida lisosomal
- Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G
- Deficiencia de monoamina oxidasa A
- Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
- Deficiencia de piruvato deshidrogenasa
- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
- Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa
- Deficiencia de succinil-CoA:3-cetoácido-CoA transferasa
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
- Deficiencias combinadas de hormonas hipofisarias de causas genéticas
- Desmielinización cerebral por deficiencia de metionina adenosiltransferasa
- Desmosterolosis
- Diabetes insípida nefrogénica
- Diarrea congénita sódica
- Dihidropirimidinuria
- Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva
- Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas
- Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X, tipo Najm
- Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel
- Discinesia paroxística inducida por esfuerzo
- Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por una mutación en el gen TUBB3

- Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X
- Displasia acromicrica
- Displasia con huesos incurvados asociada al gen FGFR2
- Displasia de Kniest
- Displasia diastrófica
- Displasia ectodérmica hipohidrótica
- Displasia espondiloepifisaria congénita
- Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu
- Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick
- Displasia gnatodiafisaria
- Displasia odonto-ónico-dérmica
- Displasia tanatofórica
- Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada
- Distonía generalizada de las extremidades de inicio temprano
- Distrofia corneal de Reis-Bücklers
- Distrofia corneal granular tipo I
- Distrofia cristalina de Bietti
- Distrofia macular anular concéntrica benigna
- Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7
- Distrofia muscular congénita por una mutación en el gen LMNA
- Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A
- Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3
- Distrofia muscular de cinturas R11 asociada al gen POMT1
- Distrofia muscular de cinturas R14 asociada al gen POMT2
- Distrofia muscular de cinturas R2 asociada a disferlina
- Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano
- Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina
- Distrofia muscular de Duchenne
- Disostosis acrofacial postaxial
- Displasia cerebro-facio-torácica
- Displasia craneofrontonasal
- Displasia de Singleton-Merten
- Displasia ectodérmica hidrótica
- Displasia epifisaria múltiple tipo Beighton
- Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní
- Displasia espondiloepimetafisaria con múltiples luxaciones
- Displasia frontonasal acromélica
- Displasia inmuno-ósea de Schimke
- Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
- Displasia valvular mixomatosa ligada al cromosoma X asociada al gen FLNA
- Distonia dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa
- Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto
- Distrofia corneal granular tipo 2
- Distrofia corneal reticular tipo I
- Distrofia endotelial hereditaria congénita II
- Distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa
- Distrofia muscular congénita de Ullrich
- Distrofia muscular de Becker
- Distrofia muscular de cinturas D1 asociada al gen DNAJB6
- Distrofia muscular de cinturas R10 asociada a titina
- Distrofia muscular de cinturas R12 asociada a anoctamina
- Distrofia muscular de cinturas R19 asociada al gen GMPPB
- Distrofia muscular de cinturas R3 asociada a alfa-sarcoglicano
- Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano
- Distrofia muscular de cinturas R9 asociada al gen FKRFP
- Distrofia muscular tibial

- Distrofia muscular tipo Selcen
- Distrofia pigmentaria en alas de mariposa
- Distrofia retiniana de Bothnia
- DPM1-CDG
- Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II
- Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2
- Encefalopatía etilmalónica
- Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa
- Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio temprano asociada al gen STAT3
- Enfermedad CLN3
- Enfermedad de Alexander
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular
- Enfermedad de Caffey
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A2
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 1
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F
- Enfermedad de Coats
- Enfermedad de Crouzon
- Distrofia neuroaxonal infantil
- Distrofia progresiva de conos
- Distrofia viteliforme macular de Best
- Ectopia del cristalino aislada
- Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial
- Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana
- Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia
- Encefalopatía por glicina
- Enfermedad central core
- Enfermedad de Addison
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática
- Enfermedad de Canavan
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada al gen SURF1
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J
- Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica
- Enfermedad de Dent

- Enfermedad de depósito de ácido siálico libre
- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de Krabbe
- Enfermedad de Leber 'plus'
- Enfermedad de Naxos
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
- Enfermedad de Norrie
- Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
- Enfermedad de retención de quilomicrones
- Enfermedad de Stargardt
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Enfermedad de von Hippel-Lindau
- Enfermedad de Von Willebrand tipo 2A
- Enfermedad de Wilson
  
- Enfermedad muscular ondulante
- Enfermedad ocular de las islas Åland
  
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa
- Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva
- Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva
- Epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica
- Epidermólisis ampollosa simple generalizada grave autosómica dominante
- Epilepsia autosómica dominante con síntomas auditivos
- Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
- Epitelioma escamoso autocurativo múltiple
- Estenosis aórtica supravalvular
- Fenilcetonuria
- Fibrilación ventricular idiopática tipo no Brugada
- Fibrosis quística
- Forma sintomática de la hemocromatosis tipo 1
  
- Enfermedad de fabry
- Enfermedad de Hirschsprung
- Enfermedad de Lafora
- Enfermedad de Menkes
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
- Enfermedad de Oguchi
- Enfermedad de Refsum
- Enfermedad de Sandhoff
  
- Enfermedad de Tangier
- Enfermedad de Thomsen y Becker
- Enfermedad de Von Willebrand tipo 1
- Enfermedad de Von Willebrand tipo 3
- Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3
- Enfermedad músculo-ojo-cerebro
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno debido a deficiencia de LAMP-2
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida
- Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada autosómica dominante
- Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa
- Epidermólisis ampollosa simple generalizada basal con miocardiopatía
- Epidermólisis ampollosa simple generalizada intermedia autosómica dominante
- Epilepsia mioclónica juvenil
  
- Epilepsia neonatal benigna familiar
- Eritrocitosis de Chuvash
  
- Estomatocitosis hereditaria deshidratada
- Fibrilación auricular familiar
- Fibrosis congénita de músculos extraoculares
- Focomelia tipo Schinzel
- Fucosidosis

- Fundus albipunctatus
- GCS1-CDG
- Hawkinsinuria
- Hemofilia A leve
- Hepatoblastoma
- Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio
- Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa
- Hiperbilirrubinemia transitoria neonatal familiar
- Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica
- Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR
- Hiperoxaluria primaria
- Hipertensión arterial pulmonar hereditaria
- Hipoaldosteronismo familiar
- Hipofosfatasa
- Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria
- Hipoplasia dérmica focal
- Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2
- Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8
- Hipoplasia/aplasia aislada del nervio óptico
- Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia
- Homocistinuria clásica
- Ictiosis arlequín
- Ictiosis exfoliante
- Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X
- Infertilidad masculina por espermatozoides poliploides multiflagelados con cabeza grande
- Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
- Inmunodeficiencia combinada grave T-B + por deficiencia de cadena gamma
- Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento
- Gangliosidosis GM1
- Glaucoma juvenil
- Hemocromatosis tipo 2
- Hemofilia B leve
- Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1
- Hidrops fetal con Hb de Bart
- Hiperaldosteronismo familiar tipo I
- Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12
- Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de SUR1
- Hiperostosis endostal tipo Worth
- Hiperparatiroidismo aislado familiar
- Hipertermia maligna de la anestesia
- Hipocondroplasia
- Hipofosfatemia ligada al cromosoma X
- Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave
- Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10
- Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
- Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X
- Hipotiroidismo por mutaciones en el receptor de la TSH
- Hipouricemia renal hereditaria
- Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa
- Ictiosis epidermolítica autosómica dominante
- Ictiosis lamelar
- Incontinencia pigmentaria
- Inmunodeficiencia combinada con granulomatosis
- Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
- Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1
- Inmunodeficiencia por expresión deficiente del CMH de clase I

- Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt
- Leprechaunismo
- Leucemia linfocítica crónica de células B
- Leucemia mielomonocítica juvenil
- Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca
- Linfangioleiomiomatosis
- Lipofuscinosis neuronal ceroida infantil tardía
- Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales
- Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A
- Lisinuria con intolerancia a proteínas
- MELAS
- Microlisencefalia
- Miocardiopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1
- Miofibromatosis infantil
- Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X
- Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2
- Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
- Miopatía de Miyoshi
- Miopatía distal de inicio temprano de Laing
- Miopatía GNE
- Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de citocromo C oxidasa
- Miopatía nemalínica congénita grave
- Miotonía agravada por potasio
- MPI-CDG
- Mucopolisacaridosis tipo 1
- Labio leporino aislado
- Leucemia linfoblástica aguda
- Leucemia mieloide aguda
- Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen RARS
- Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas
- Lipodistrofia parcial familiar tipo Dunnigan
- Lipofuscinosis neuronal ceroida juvenil asociada al gen ATP13A2
- Lisencefalia por mutación LIS1
- Lisencefalia tipo 1 por una mutación en el gen de la doblecortina
- Malaria
- Metacondromatosis
- Miocardiopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44
- Miocardiopatía restrictiva familiar aislada
- Miopatía centronuclear autosómica dominante
- Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X
- Miopatía con inclusiones reductoras
- Miopatía de Bethlem
- Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior
- Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva
- Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana
- Miopatía multiminicore
- Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal
- MODY
- Mucopolipidosis tipo III
- Mucopolisacaridosis tipo 2

- Mucopolisacaridosis tipo 3
- Mucopolisacaridosis tipo 6
- Neoplasia endocrina múltiple tipo 2
- Neurofibromatosis tipo 6
- Neurohepatopatía tipo Navajo
- Neuropatía óptica hereditaria de Leber
- Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1
- Obesidad por deficiencia del gen receptor de leptina
- Oftalmoplejia externa progresiva autosómica recesiva
- Osteocondromas múltiples
- Osteopetrosis de Albers-Schönberg
- Pancreatitis crónica hereditaria
- Paquidermoperiostosis
- Parálisis periódica hipocalémica
- Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10
- Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 31
- Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15
- Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54
- Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 5A
- Paraparesia espástica tipo 7
- Pie zambo familiar con o sin anomalías de las extremidades inferiores
- Polimicrogiria bilateral
- Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay
- Porencefalia
- Porfiria cutánea tarda familiar
- Proteínosis lipoidea
- Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C
- Pubertad precoz familiar limitada al varón
- Queratodermia palmoplantar estriada
- Mucopolisacaridosis tipo 4
- Mucopolisacaridosis tipo 7
- Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial
- Neurofibromatosis-síndrome de Noonan
- Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía
- Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R
- Nevo de cabello lanoso
- Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4
- Osteocondrodisplasia hipertricótica tipo Cantu
- Osteopetrosis con acidosis tubular renal
- Osteosarcoma
- Panhipopituitarismo no adquirido
- Paquioniquia congénita
- Paramiotonía congénita de Von Eulenburg
- Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17
- Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8
- Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35
- Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56
- Paraparesia espástica tipo 2
- Picnodisostosis
- PMM2-CDG
- Polimicrogiria por una mutación en el gen TUBB2B
- Polisindactilia tipo 1
- Porfiria aguda intermitente
- Porfiria eritropoyética congénita
- Protoporfiria eritropoyética autosómica
- Pseudopseudohipoparatiroidismo
- Púrpura trombocitopénica trombótica
- Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares

- Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada
- Queratosis folicular espinulosa decalvante
- Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante
- Resistencia hipofisaria a la hormona tiroidea
- Retinosquisis ligada al cromosoma X
- Síndrome 3M
- Síndrome ADNP
- Síndrome auriculocondilar
  
- Síndrome BOR
- Síndrome branquio-ótico
- Síndrome cardiofaciocutáneo
- Síndrome CHILD
  
- Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiaco-renales
- Síndrome corazón-mano tipo esloveno
- Síndrome de Adams-Oliver
  
- Síndrome de Aicardi-Goutières
- Síndrome de Alazami
- Síndrome de Alpers-Huttenlocher
- Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina
- Síndrome de Angelman
  
- Síndrome de anomalías palatales-dientes ampliamente espaciados-dismorfia facial-retraso del desarrollo
- Síndrome de Apert
  
- Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia
  
- Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de WWOX
- Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos
- Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante
- Síndrome de Barth
  
- Queratodermia palmoplantar transgrediens y progrediens
- Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D
- Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria
- Retinoblastoma
  
- Sebocistomatosis
- Síndrome acrocalloso
- Síndrome ADULT
- Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos
- Síndrome branquio-oculo-facial
- Síndrome CACH
- Síndrome CHARGE
- Síndrome clásico de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1
- Síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de emparejamientos erróneos
- Síndrome de Aarskog-Scott
- Síndrome de agenesia de cuerpo calloso-neuropatía
- Síndrome de Alagille
- Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
- Síndrome de Andersen-Tawil
- Síndrome de aneurisma-osteoartritis
  
- Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica
- Síndrome de Antley-Bixler
  
- Síndrome de artritis piógena-pioderma gangrenosum-acné
- Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pies cavos-atrofia óptica-hipoacusia neurosensorial
- Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio temprano
- Síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva
  
- Síndrome de atrofia óptica-discapacidad intelectual
- Síndrome de Bartter

- Síndrome de beta-talasemia-trombocitopenia ligada al cromosoma X
- Síndrome de Blau
- Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann
- Síndrome de Bruck
- Síndrome de Carney-Stratakis
- Síndrome de catarata congénita-hipotonía muscular progresiva-pérdida auditiva-retraso del desarrollo
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Síndrome de Chudley-McCullough
- Síndrome de Coffin-Lowry
  
- Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1
- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes-rabdomiólisis-arritmia cardíaca-discapacidad intelectual
- Síndrome de De Bary
- Síndrome de Denys-Drash
  
- Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
- Síndrome de descamación cutánea acral
- Síndrome de deterioro cognitivo-facies tosca-defectos cardíacos-obesidad-afectación pulmonar-talla baja-displasia esquelética
- Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva
  
- Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento
  
- Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-psicosis-macroorquidia
- Síndrome de discapacidad intelectual-atarata-pabellón auditivo calcificado-miopatía
- Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta
- Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4
  
- Síndrome de Björnstadt
  
- Síndrome de Bohring-Opitz
- Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy
  
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de Carvajal
- Síndrome de catarata congénita-miocardiopatía hipertrófica-miopatía mitocondrial
- Síndrome de Christianson
- Síndrome de Cockayne
- Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción
- Síndrome de coriorretinopatía-microcefalia autosómica recesiva
- Síndrome de Costello
- Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
  
- Síndrome de DEND
- Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática
- Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK
- Síndrome de desequilibrio
- Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK
  
- Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa
- Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-malformación de Dandy-Walker-enfermedad de los ganglios basales-convulsiones
- Síndrome de discapacidad intelectual-afasia expresiva-dismorfia facial
  
- Síndrome de discapacidad intelectual-convulsiones-hipofosfatasa-anomalías oftalmológicas y esqueléticas
- Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del habla grave-dismorfia leve
  
- Síndrome de displasia cortical-epilepsia focal

- Síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto
- Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal-hiperqueratosis palmoplantar-disqueratosis laríngea
- Síndrome de Donnai-Barrow
- Síndrome de Dubin-Johnson
- Síndrome de Ehlers-Danlos cardíaco-valvular
- Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural
- Síndrome de Ehlers-Danlos vascular
- Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial-síndrome nefrótico-epidermolisis ampollosa
- Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X
- Síndrome de Floating-Harbor
- Síndrome de Frasier
- Síndrome de Gitelman
- Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de BLOC-2
- Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas
- Síndrome de hiperfosfatasa-discapacidad intelectual
- Síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual
- Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita
- Síndrome de Holt-Oram
- Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia
- Síndrome de Imlerslund-Gräsbeck
- Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos
- Síndrome de insuficiencia hepática aguda-afectación multisistémica del lactante
- Síndrome de Jeune
- Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos-bastones
- Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción
- Síndrome de Dravet
- Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
- Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil
- Síndrome de Ehlers-Danlos periodontal
- Síndrome de encefalomiopatía-miocardiopatía-dificultad respiratoria neonatal
- Síndrome de epilepsia progresiva-discapacidad intelectual, tipo finlandés
- Síndrome de fibromatosis gingival-hipertricosis
- Síndrome de Bloom
- Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
- Síndrome de Hermansky-Pudlak con fibrosis pulmonar
- Síndrome de hidropesía-acidosis láctica-anemia sideroblástica-fallo multisistémico
- Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
- Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia
- Síndrome de hipoplasia del páncreas-atresia intestinal-hipoplasia de la vesícula biliar
- Síndrome de hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave
- Síndrome de Hutchinson-Gilford
- Síndrome de ictiosis y prematuridad
- Síndrome de inicio temprano de convulsiones-anomalías de las extremidades distales-dismorfia facial-retraso generalizado del desarrollo
- Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos
- Síndrome de Jackson-Weiss
- Síndrome de Johanson-Blizzard

- Síndrome de Joubert con defecto hepático
- Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal
- Síndrome de Kelley-Seegmiller
- Síndrome de Leigh
- Síndrome de Lesch-Nyhan
- Síndrome de leucoencefalopatía-anomalías del tálamo y tallo cerebral-lactato elevado
- Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts
- Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo
- Síndrome de macrotrombocitopenia-linfedema-retraso del desarrollo-dismorfia facial-camptodactilia
- Síndrome de Malpuech
- Síndrome de Marinesco-Sjogren
- Síndrome de McCune-Albright
- Síndrome de Meacham
- Síndrome de megalencefalia-cifoscoliosis grave-sobrecrecimiento
- Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia postaxial-hidrocefalia
- Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva
- Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-trastorno del neurodesarrollo-tórax pequeño
- Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatía
- Síndrome de microdelección 5q14.3
- Síndrome de mioclonías de acción-insuficiencia renal
- Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
- Síndrome de Muckle-Wells
- Síndrome de MULIBREY
- Síndrome de Nager
- Síndrome de Netherton
- Síndrome de Joubert con defecto ocular
- Síndrome de Kabuki
- Síndrome de la piel apergaminada
- Síndrome de Leigh con síndrome nefrótico
- Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal-lactato elevado
- Síndrome de leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-no compactación del ventrículo izquierdo
- Síndrome de malformación cerebral fetal letal-atresia duodenal-hipoplasia renal bilateral
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Marshall
- Síndrome de McKusick Kaufman
- Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen
- Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogiria
- Síndrome de melanoma familiar con lunares atípicos múltiples
- Síndrome de microcefalia postnatal-hipotonía infantil-diplejía espástica-disartria-discapacidad intelectual
- Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-dismorfia facial
- Síndrome de microcefalia-malformación capilar
- Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica
- Síndrome de miopía de inicio temprano-arreflexia-dificultad respiratoria-disfagia
- Síndrome de Mowat-Wilson
- Síndrome de Muir-Torre
- Síndrome de Myhre
- Síndrome de Nance-Horan
- Síndrome de neuropatía periférica-miopatía-ronquera-pérdida auditiva

- Síndrome de Noonan con múltiples lentigos
- Síndrome de Opitz G/BBB
- Síndrome de osteopatía estriada-esclerosis craneal
- Síndrome de pancitopenia-retraso del desarrollo
- Síndrome de Pendred
- Síndrome de Peters plus
- Síndrome de Pfeiffer
- Síndrome de Pitt-Hopkins
- Síndrome de poliposis serrada
- Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante
- Síndrome de queratodermia palmoplantar-sordera
- Síndrome de resistencia a la insulina tipo A
- Síndrome de retraso del crecimiento y el desarrollo-hipotonía-trastorno ocular-acidosis láctica
- Síndrome de Rett
- Síndrome de Rothmund-Thomson
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de Scott
- Síndrome de Sheldon-Hall
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome de Stickler
- Síndrome de talla baja-defectos en el cerebelo e hipófisis-silla turca pequeña
- Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal
- Síndrome de tortuosidad arterial
- Síndrome de trastorno similar a Noonan con cabello anágeno suelto
- Síndrome de tubulopatía renal-encefalopatía-insuficiencia hepática
- Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
- Síndrome de Omenn
- Síndrome de oreja-rótula-talla baja
- Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma
- Síndrome de parkinsonismo de inicio temprano-discapacidad intelectual
- Síndrome de Perry
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome de Pierson
- Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski
- Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo
- Síndrome de QT corto familiar
- Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina
- Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual
- Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual
- Síndrome de Robinow autosómico dominante
- Síndrome de Rotor
- Síndrome de Schinzel-Giedion
- Síndrome de Senior-Boichis
- Síndrome de Shwachman-Diamond
- Síndrome de Sjögren-Larsson
- Síndrome de Steel
- Síndrome de talla baja-braquidactilia-obesidad-retraso global del desarrollo
- Síndrome de Tatton-Brown-Rahman
- Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste
- Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas
- Síndrome de trombocitopenia-aplasia radial
- Síndrome de Vici
- Síndrome de Wiedemann-Steiner

- Síndrome de Wiskott-Aldrich
- Síndrome de Wolfram
- Síndrome del cráneo en trébol aislado
- Síndrome del meningocele lateral
- Síndrome EEC
- Síndrome esmalte-renal
- Síndrome h
- Síndrome hydrolethalus
- Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital
- Síndrome MEGDEL
- Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos
- Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
- Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman
- Síndrome orofaciodigital tipo 14
- Síndrome orofaciodigital tipo 5
- Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral
- Síndrome SHORT
- Síndrome similar a Meckel asociado al gen NPHP3
- Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3
- Sinostosis espondilo-carpo-tarsal
- Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
- Talla baja primordial microcefálica-malformaciones cerebrales por deficiencia de RTTN
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Trastorno 46,XY del desarrollo sexual debido a deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 3
- Trastorno erosivo acantolítico letal
- Trastorno progresivo familiar de la conducción cardíaca
- Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen
- Trimetilaminuria primaria grave
- Síndrome de Wolcott-Rallison
- Síndrome del complejo de Carney-trismo-pseudocamptodactilia
- Síndrome del cuerno occipital
- Síndrome del nevo sebáceo lineal
- Síndrome escapuloperoneal neurogénico, tipo Kaeser
- Síndrome familiar de calcinosis tumoral hiperfosfatémica/hiperostosis hiperfosfatémica
- Síndrome hemolítico urémico atípico
- Síndrome KID
- Síndrome MASA
- Síndrome Micro
- Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)
- Síndrome neurológico asociado al gen PRUNE1
- Síndrome oculocerebrorenal de Lowe
- Síndrome orofaciodigital tipo 4
- Síndrome oto-palato-digital tipo 2
- Síndrome RAPADILINO
- Síndrome similar a la infección intrauterina congénita
- Síndrome similar a Wolfram
- Síndrome triple A
- Sitosterolemia
- Talla baja por deficiencia de GHSR
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Tirosinemia tipo 1
- Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2
- Trastorno neurológico con cataratas y afectación cardíaca letal infantil asociado al gen ITPA
- Trastorno similar al síndrome de Noonan con leucemia mielomonocítica juvenil
- Tríada de Carney
- Trombastenia de Glanzmann



- Trombocitopenia amegacariocítica congénita
- Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína C
- Tumor desmoide
- Urticaria familiar por frío
- Vasculopatía con inicio en el lactante asociada al gen STING
- Xantomatosis cerebrotendinosa
- Trombocitopenia de Paris-Trousseau
- Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina
- Tumor testicular de células germinales seminomatoso
- Vasculitis por deficiencia de ADA2
- Xantínuria hereditaria
- Xeroderma pigmentoso

**Leyenda:**

- No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas.
- Hemos detectado al menos una mutación que podría ser patogénica.



# 3. Resultados genéticos

## 3.1. ¿De qué constan los resultados?

**Categoría/ Apartado**

**Rasgo analizado**

**Información general sobre el rasgo analizado**

**Metodología**

**Enfermedades complejas GWAS: Neurología**

**Enfermedad de Parkinson**

La enfermedad de Parkinson (EP) es un proceso neurodegenerativo multisistémico caracterizado por la pérdida de las funciones motoras normales, temblor en reposo y rigidez. Es la segunda enfermedad neurodegenerativa más frecuente en nuestro país tras la enfermedad de Alzheimer y afecta al 1 % de la población europea mayor de 50 años . El 90% de los casos son aparentemente esporádicos (no hereditarios). La enfermedad raramente aparece clínicamente antes de los 50 años, sin embargo hasta en un 5 % de los pacientes de países occidentales se manifiesta antes de los 40, siendo considerados pacientes "de inicio joven". En éstos, los síntomas tienden a progresar más lentamente. La contribución de la genética es cada vez mayor y se debe a la identificación de varios genes y marcadores asociados a las formas familiares, que aunque representan entre el 5 y el 10 % de los casos, su estudio es clave para el conocimiento de la enfermedad.

**Análisis GWAS**

¿Qué dice tu genética?

 Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009)

**Tu mapa genético**

Gen	Marcador	Genotipo
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs23118	TT
SIPAIL2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

**Genes analizados**

**Tu predisposición genética**

**Bibliografía y referencias**

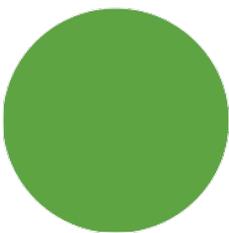
# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Enfermedad de Parkinson

La enfermedad de Parkinson (EP) es un proceso neurodegenerativo multisistémico caracterizado por la pérdida de las funciones motoras normales, temblor en reposo y rigidez. Es la segunda enfermedad neurodegenerativa más frecuente en nuestro país tras la enfermedad de Alzheimer y afecta al 1 % de la población europea mayor de 50 años. El 90% de los casos son aparentemente esporádicos (no hereditarios). La enfermedad raramente aparece clínicamente antes de los 50 años, sin embargo hasta en un 5 % de los pacientes de países occidentales se manifiesta antes de los 40, siendo considerados pacientes "de inicio joven". En éstos, los síntomas tienden a progresar más lentamente. La contribución de la genética es cada vez mayor y se debe a la identificación de varios genes y marcadores asociados a las formas familiares, que aunque representan entre el 5 y el 10 % de los casos, su estudio es clave para el conocimiento de la enfermedad.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009)

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Aneurisma intracraneal

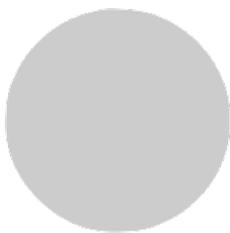
Un aneurisma cerebral es un ensanchamiento anormal de la pared de una arteria cerebral. Esta dilatación puede presionar algún nervio o el tejido circundante, o romperse y provocar una hemorragia, lo cual puede resultar en una insuficiencia neurológica grave e incluso la muerte. Un aneurisma puede ser congénito o desarrollarse a lo largo del transcurso de la vida. Aproximadamente el 5% de la población tiene un aneurisma cerebral, pero sólo un pequeño número de estos aneurismas causa síntomas. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo, por lo que hay un componente hereditario en la predisposición a tener un aneurisma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RP1	rs9298506	AG
CDKN2B	rs1333040	TC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AC

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137)

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

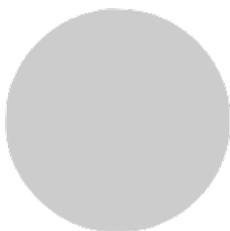
## Cinetosis

La cinetosis o mal de movimiento es el trastorno debido al movimiento, bien sea por mar, aire, coche, tren o el producido por algunas atracciones cuyos principales síntomas son vómitos, náuseas y falta de equilibrio, producidos por la aceleración y desaceleración lineal y angular repetitivas. Otra de sus manifestaciones es el síndrome de adaptación espacial.

Aproximadamente uno de cada tres individuos es muy susceptible al mareo y sin embargo las causas subyacentes de esta condición no son bien comprendidas. A pesar de su alta heredabilidad, no se han descubierto factores genéticos asociados. Este apartado lo basamos en un estudio de asociación del genoma en el mareo por movimiento en 80.494 individuos que fueron encuestados acerca de esta patología.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PVRL3	rs66800491	GG
GPD2	rs56051278	AG
LINC0124	rs10970305	CC
AUTS2	rs1195218	GG
LINC026	rs705145	AC
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
LOC1019	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TC
NLGN1	rs11713169	AA
HOXD3	rs2551802	GC
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB3	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
LINC009	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
PDZRN4	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
MAP2K5	rs997295	TG
AGA	rs1378552	TT
POU6F2	rs60464047	AT
LINC0124	rs1782032	GG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	AG

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

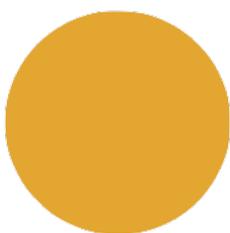
## Enfermedad de Alzheimer (aparición tardía)

La enfermedad de Alzheimer es un desorden neurológico que afecta principalmente a personas mayores. La enfermedad se manifiesta con un deterioro progresivo de las funciones cognitivas (memoria, el entendimiento, el juicio, el habla, el cálculo, el pensamiento, la orientación, etc), que conduce a la pérdida de autonomía. En España, el número de casos va desde el 4,2 % para la población de 65-74 años hasta el 27,7 % para los mayores de 85 años. Los expertos tratan de identificar casos pre-clínicos (antes de que aparezcan los síntomas) debido a que es una enfermedad progresiva. Un estudio a gran escala ha identificado variantes genéticas que predisponen a desarrollar la enfermedad de una forma tardía.

Este apartado analiza la predisposición al tipo de Alzheimer de Aparición Tardía.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CR1	rs6656401	GG
LOC1053	rs6733839	TT
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	GG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AG
PICALM	rs10792832	AG
INPP5D	rs35349669	TT
MEF2C	rs190982	AA
NME8	rs2718058	AA
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TT
FERMT2	rs17125944	TC
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AA
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	GG
SQSTM1	rs72807343	CC
LOC1079	rs9381040	TC
CD33	rs3865444	CC

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737)

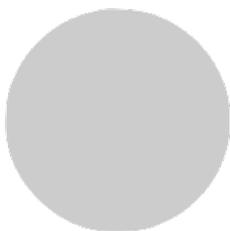
# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Esclerosis múltiple

La Esclerosis Múltiple es una enfermedad crónica del sistema nervioso central. Es una de las enfermedades neurológicas más comunes entre la población de 20 a 30 años. Puede producir síntomas como fatiga, falta de equilibrio, dolor, alteraciones visuales y cognitivas, dificultades del habla, temblor, etc. Su pronóstico es muy variable de una persona a otra y se da con más frecuencia en mujeres que en hombres. Estudios epidemiológicos muestran que factores genéticos son responsables de su aparición, lo que explica una mayor frecuencia de la enfermedad en familiares de personas afectadas.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	AC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TT
INAVA	rs7522462	AA
TIMMDC1	rs2293370	AG
LOC1053	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AG
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TC
CLECL1P	rs10466829	AG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	CC
DDAH1	rs233100	AG
DKKL1	rs2303759	GG
DLEU1	rs806321	CC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	CC
VCAM1	rs12048904	TC
FCRL3	rs3761959	CC
LINC0114	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
LOC2856	rs2546890	AG
IL22RA2	rs17066096	AA
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TG
MAMSTR	rs281380	TT
MAPK1	rs2283792	TG
MERTK	rs17174870	TC

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

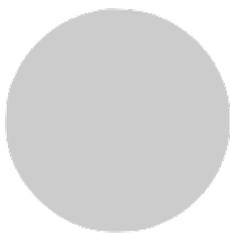
## Esquizofrenia

La esquizofrenia es una enfermedad cerebral grave. Las personas que la padecen pueden escuchar voces que no están allí. Ellos pueden pensar que otras personas quieren hacerles daño. A veces no tiene sentido cuando hablan. Este trastorno hace que sea difícil para ellos mantener un trabajo o cuidar de sí mismos.

Los síntomas de la esquizofrenia suelen comenzar entre los 16 y 30 años. Los hombres a menudo desarrollan síntomas a una edad más temprana que las mujeres. Por lo general no se desarrolla después de los 45 años.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PLCH2	rs4648845	TC
KDM4A	rs11210892	AG
LOC1053	rs12129573	AA
MIR137H	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	TC
MIR29B2	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	CC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	AC
SATB2	rs6704641	AA
GIGYF2	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	TG
TRANK1	rs75968099	TC
THOC7	rs832187	TC
STAG1	rs7432375	AG
CLCN3	rs10520163	TC
GPM6A	rs1106568	AG
HCN1	rs1501357	TC
LINC020	rs4391122	AG
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	TC
ETF1	rs3849046	CC
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
IMMP2L	rs13240464	CC
PODXL	rs7801375	AG
DGKI	rs3735025	TT
CSMD1	rs10503253	CC
EPHX2	rs73229090	CC

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Neuroblastoma

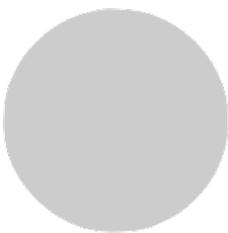
El neuroblastoma es un cáncer que se forma en el tejido nervioso. Suele comenzar en las glándulas suprarrenales, o adrenales, que se ubican en la parte superior de los riñones. También puede comenzar en el cuello, el pecho o la médula espinal. Frecuentemente, el cáncer comienza en la infancia temprana. Algunas veces, comienza antes del nacimiento. Cuando llega el momento en que los médicos lo detectan, por lo general ya se ha diseminado a otras partes del cuerpo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HACE1	rs4336470	CC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
CASC15	rs9295536	CC
LMO1	rs110419	AA
HSD17B1	rs11037575	CC

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191)

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Trastorno de conducta

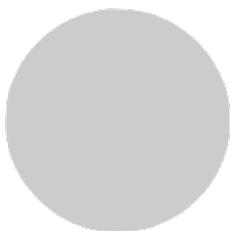
El trastorno de conducta es uno de los más prevalentes trastornos psiquiátricos infantiles. Los síntomas relacionados tienen un importante componente genético, cuya heredabilidad se estima en un 50 %, e incluyen agresividad, quebrantamiento de reglas, acoso a otros niños, robos, violencia, etc. Este trastorno supone un factor de riesgo para conductas adictivas futuras. Diferentes variantes genéticas se han asociado con el riesgo de aparición de este trastorno.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TT
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC1053	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	TC
Intergeni	rs7950811	CC
LINC003	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
LOC1079	rs4792394	AC
Intergeni	rs13398848	AA
Intergeni	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AG
CC2D2A	rs1861050	CC

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324)

# Enfermedades complejas GWAS: Neurología

## Glioma

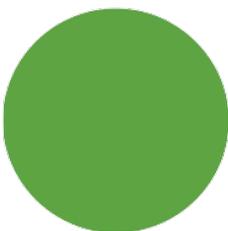
El glioma es un tipo de neoplasia que se produce en el cerebro o en la médula espinal. Se llama glioma, ya que surge a partir de células gliales. Su ubicación más frecuente es el cerebro.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	TT
CCDC26	rs891835	TT
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2B	rs4977756	AA
PHLDB1	rs498872	AG
RTEL1	rs6010620	AG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367)

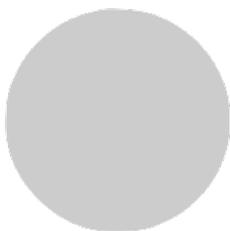
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Cirrosis biliar primaria

La cirrosis biliar primaria (CBP) es una enfermedad crónica y progresiva de origen autoinmune, caracterizada por la afectación de los conductos biliares intrahepáticos, que puede conducir a insuficiencia hepática terminal. En el 90% de los casos, los pacientes son mujeres y el diagnóstico se realiza, en general, alrededor de los 50-70 años. La incidencia anual se estima entre 0,7 y 49 casos por millón y la prevalencia entre 6,7 y 940 casos por millón (dependiendo de la edad y del sexo). Algunos pacientes presentan ascitis, encefalopatía hepática y/o hemorragia provocada por la ruptura de varices esofágicas. La CBP se asocia habitualmente con otras enfermedades autoinmunes como el síndrome de Sjogren, la esclerodermia, la enfermedad de Raynaud y el síndrome CREST (ver estos términos) y ella misma se considera como una enfermedad autoinmune específica de órgano. Se ha sugerido la existencia de susceptibilidad genética, así como la influencia de factores ambientales (infecciones, tabaquismo, exposición a productos químicos).

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DENND1	rs12134279	CC
NAB1	rs10931468	CC
TIMMDC1	rs2293370	AG
NFKB1	rs7665090	GG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51B	rs911263	TT
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	GG
MAP3K7I	rs968451	TG
LINC0110	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
TNPO3	rs12531711	AA
FBXL20	rs7208487	TT
SPIB	rs3745516	AA
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	AG
EXOC3L4	rs8017161	AG

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

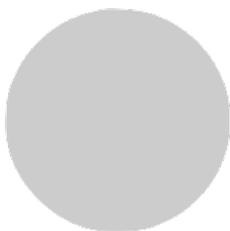
## Enfermedad de la arteria coronaria

La enfermedad arterial coronaria (CAD) es el tipo más común de enfermedad cardíaca. Es la principal causa de muerte en los Estados Unidos en hombres y mujeres.

CAD ocurre cuando las arterias que suministran sangre al músculo cardíaco se endurecen y se estrechan. Esto se debe a la acumulación de colesterol y otro material, llamado placa, en sus paredes internas. Esta acumulación se llama aterosclerosis. A medida que crece, menos sangre puede fluir a través de las arterias. Como resultado, el músculo cardíaco no puede obtener la sangre o el oxígeno que necesita. Esto puede conducir a dolor en el pecho (angina) o un ataque al corazón. La mayoría de los ataques cardíacos ocurren cuando un coágulo de sangre de repente corta el suministro de sangre de los corazones, causando daño permanente al corazón.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCSK9	rs11206510	TT
CXCL12	rs1746048	TC
PLPP3	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	CC
ABO	rs579459	CC
CNNM2	rs12413409	GG
ZPR1	rs964184	CC
COL4A1	rs4773144	AG
HHIPL1	rs2895811	CC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	CG
RASD1	rs12936587	AG
UBE2Z	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TT
LPA	rs3798220	TT
CDKN2B	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
SMARCA	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
INPP5D	rs10933436	AC
BTD	rs7651039	TC
ASZ1	rs7808424	TT
SMG6	rs1231206	GG

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Infarto de miocardio (de inicio temprano)

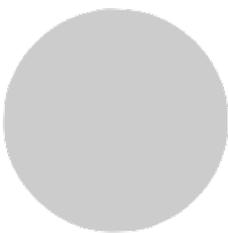
El infarto de miocardio tiene un componente hereditario y está entre las principales causas de muerte y discapacidad en todo el mundo. Mientras que la mayoría de los casos se producen en individuos mayores de 65 años, el 5-10% ocurren en pacientes más jóvenes (hombres menores de 50 años y mujeres menores de 60). Estos casos están asociados con una heredabilidad sustancialmente mayor, por lo que es importante identificar los genes responsables. Un estudio de asociación a gran escala ha encontrado diversas variantes genéticas que aumentan el riesgo de sufrir un infarto de miocardio en inicio temprano.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKN2B	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	TC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
SMARCA	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TT

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

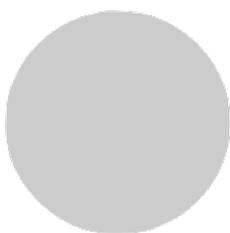
## Leucemia linfocítica crónica

La leucemia es un cáncer de los glóbulos blancos (un tipo de células de la sangre). Los glóbulos blancos ayudan al organismo a combatir infecciones. Las células sanguíneas se forman en la médula ósea. Sin embargo, en las personas con leucemia, la médula ósea produce glóbulos blancos anormales. Estas células reemplazan a las células sanguíneas sanas y dificultan que la sangre cumpla su función. En la leucemia linfocítica crónica, hay demasiados linfocitos, un tipo de glóbulos blancos.

La leucemia linfocítica crónica es el segundo tipo más común de leucemia en adultos. A menudo ocurre durante o después de la adultez y rara vez en niños.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACOXL	rs17483466	AA
SP110	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	GG
HLA	rs9273363	CC
BAK1	rs210142	TC
CASC19	rs2466035	CC
GRAMD1	rs735665	GG
LOC1053	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	GG
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
FAS	rs4406737	AG
BCL2	rs4987855	TC
TSPAN32	rs7944004	TT
LEF1	rs898518	AC
CASP8	rs3769825	AA
AS1	rs1679013	CC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Linfoma de Hodgkin

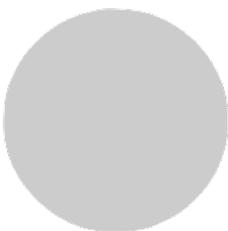
El linfoma de Hodgkin es un cáncer del sistema linfático producido por las células germinales de los linfocitos B (células defensiva del sistema inmunitario). La incidencia en nuestro país es de 30 nuevos casos por millón de habitantes y año. Tiene una distribución bimodal, afectando bien a personas jóvenes, de entre 15 y 35 años, bien a mayores de 55 años. El 60-70% de los pacientes están asintomáticos y suelen detectarse por aumento en el volumen de los ganglios linfáticos. Aunque el 45-60 % de los casos está asociado con la infección del virus de Epstein-Barr, hay otros factores de riesgo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EOMES	rs3806624	AG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	AA
GATA3	rs501764	TT
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TC

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Linfoma difuso de células B grandes

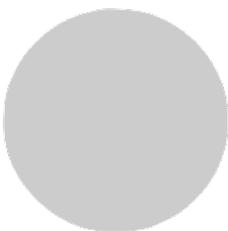
El linfoma difuso de células B grandes (DLBCL) es un cáncer de los linfocitos B (células del sistema inmunitario) clínicamente agresivo y es el más frecuente entre los llamados linfomas no de Hodgkin. Se estima que en España la incidencia del linfoma no Hodgkin es de 12,3 casos por cada 100.000/año en hombres, mientras que en mujeres la cifra es del 10,8. Es una enfermedad propia de ancianos, con una edad media en el momento del diagnóstico de unos 70 años. El diagnóstico en los primeros estadios puede mejorar el pronóstico. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
PVT1	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	GG

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Linfoma folicular

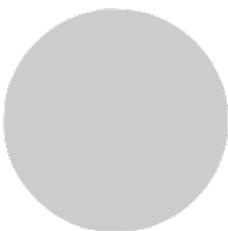
El linfoma folicular es una forma de linfoma no Hodgkin que se caracteriza por una proliferación de células B cuya estructura nodular de la arquitectura folicular se conserva. La prevalencia del linfoma folicular se estima en alrededor de 1/3 000. La edad media de diagnóstico es de 60-65 años. La enfermedad es extremadamente rara en niños. El linfoma folicular se encuentra principalmente en los ganglios linfáticos, pero también puede afectar a bazo, médula ósea, sangre periférica y anillo de Waldeyer. La piel y el sistema nervioso central se ven afectados en casos excepcionales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TC
LOC1053	rs4937362	TT
LPP	rs6444305	AA
BCL2	rs17749561	AG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema circulatorio

## Tumor de Wilms

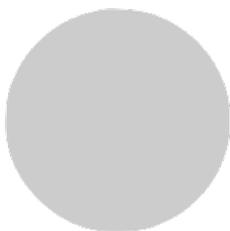
El tumor de Wilms es un tipo poco frecuente de cáncer renal. Causa un tumor en uno o ambos riñones. Usualmente afecta a los niños, pero puede ocurrir en adultos. Tener ciertos padecimientos genéticos o defectos de nacimiento puede aumentar el riesgo de desarrollarlo. Los niños que están en riesgo deben evaluarse cada tres meses hasta que cumplan ocho años.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DDX1	rs3755132	TT
LOC1053	rs1027643	CC
DLG2	rs790356	GG
TCN2	rs2283873	GG
NHS	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TT

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema respiratorio

## Cánceres del tracto aero-digestivo superior

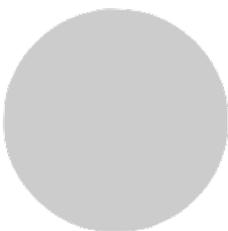
El cáncer del tracto aerodigestivo superior incluye tumores de la cavidad oral, faringe, laringe, cavidad nasal y senos paranasales, oído y glándulas salivares. El carcinoma de cabeza y cuello es el más común entre ellos y presenta una elevada mortalidad (en España es del 37 %). El consumo de alcohol y tabaco son los principales factores de riesgo, aunque la infección por el virus del papiloma humano y los antecedentes familiares también juegan un papel importante. Un estudio genético de asociación a gran escala ha encontrada variantes genéticas que aumentan el riesgo de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADH7	rs971074	CC
HELQ	rs1494961	TC
NAA25	rs4767364	AG

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema respiratorio

## Bronquitis crónica en enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)

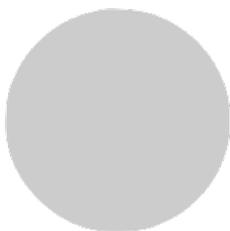
La enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es una enfermedad pulmonar progresiva que causa dificultad respiratoria, tos persistente y mucosidad. Se estima que en España un 70 % de los enfermos permanece sin diagnosticar, a pesar de ser una enfermedad potencialmente mortal. En España es la quinta causa de muerte entre los hombres y la séptima entre las mujeres. La bronquitis crónica es uno de los principales síntomas que presentan los enfermos de EPOC. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) la principal causa de aparición es la exposición al humo del tabaco. Estudios genéticos de asociación a gran escala han encontrado ciertas variantes genéticas que predisponen a la aparición de bronquitis crónica entre enfermos de EPOC.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TT
FAM13A	rs2869967	CC
CD151	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	CC
FAM13A	rs4416442	CC
CYS1	rs12692398	GG

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema respiratorio

## Asma

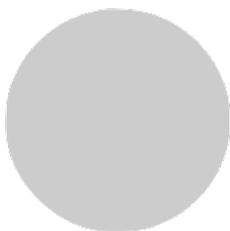
El asma es una enfermedad inflamatoria crónica que afecta a los pulmones, causando obstrucción reversible del flujo de aire, broncoespasmos y otros síntomas recurrentes y variables, entre los que se encuentran sibilancias, tos, opresión en el pecho y dificultad para respirar. Los síntomas pueden ocurrir varias veces al día o a la semana, y es habitual que se intensifiquen por la noche, a primera hora de la mañana o con el ejercicio. Podríamos decir que cuando se padece asma, la enfermedad siempre está ahí, pero se sufren crisis solamente cuando algo afecta a los pulmones. Los factores ambientales, como la exposición a alérgenos y contaminantes, tienen una gran influencia en el asma, pero la genética también desempeña un papel esencial en su desarrollo. Determinadas variantes en genes como TSBP1-AS1 y LOC105369781 se asocian con una mayor predisposición genética a padecer asma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HLA	rs7775228	TT
GAB1	rs3805236	GG
LOC1053	rs1701704	TT
NOTCH4	rs404860	TT
PBX2	rs204993	AA
TSBP1	rs3117098	AA
TSBP1	rs3129943	GG
#N/A	rs9500927	GG
#N/A	rs9275698	AA
#N/A	rs7686660	TT
#N/A	rs3129890	TC
#N/A	rs1837253	CC
#N/A	rs10508372	AG

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, estás predispuesto a padecer esta enfermedad, similar a la mayoría de la población. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21804548/>

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

## Esclerosis sistémica

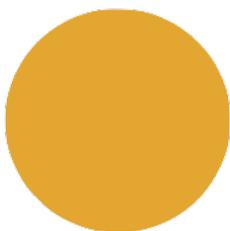
La esclerosis sistémica es una enfermedad autoinmune crónica que provoca una alteración del colágeno (proteína del tejido conectivo) y, como consecuencia, la piel se esclerosa, es decir se endurezca. También puede afectar a otros órganos del cuerpo como los pulmones, el corazón, los riñones, etc. aunque el más afectado es la piel. El pronóstico es muy variable de una persona a otra. La exposición a determinados productos tóxicos (como el tabaco), el estrés excesivo, la exposición al frío y algunos fármacos pueden influir en el empeoramiento de los síntomas. Afecta a una de cada 50.000 personas y es más frecuente en mujeres de mediana edad. Es una enfermedad rara de origen desconocido severamente incapacitante. Un estudio a gran escala ha descubierto que diferentes variantes genéticas están asociadas con la patogénesis de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	TC
LOC1079	rs13021401	TC
TNIP1	rs2233287	AG
CD247	rs2056626	TT
STAT4	rs7574865	TT
TNPO3	rs10488631	TT

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

## Osteosarcoma

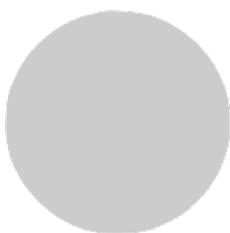
El osteosarcoma es un cáncer óseo que aparece por lo general en cualquiera de los extremos de la diáfisis de un hueso largo; también llamado osteoma sarcomatoso.

Se trata de una neoplasia maligna que procede de células del mesénquima (es decir, un sarcoma). Estas células presentan una diferenciación osteoblástica hacia osteoides malignos. Se trata de la forma histológica más frecuente de cáncer óseo.

Se trata del octavo tipo más frecuente de cáncer infantil: representa el 2,4% de los casos de cáncer pediátrico, y aproximadamente el 20% de todos los cánceres de huesos primarios. Según datos epidemiológicos de Estados Unidos, la prevalencia es ligeramente mayor en hombres que en mujeres.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AC
ADAMTS6	rs17206779	TC

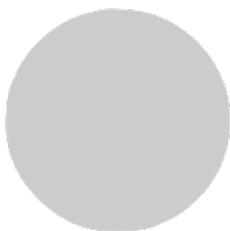
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

## Artritis reumatoide

La artritis reumatoide es una enfermedad autoinmunitaria que produce inflamación de las articulaciones. Se estima que en España más de 200.000 personas la padecen y cada año se diagnostican en torno a 20.000 casos nuevos, dato muy importante si tenemos en cuenta que es la enfermedad reumática más incapacitante. Uno de los factores que predispone a desarrollar artritis reumatoide es genético: existen ciertas variantes en algunos genes que predisponen a presentarla, lo que justifica que en algunas familias haya varios casos.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACOXL	rs6732565	GG
LINC0110	rs9653442	CC
ANKRD55	rs7731626	AG
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TT
BLK	rs2736337	TT
RABEP1	rs72634030	AC
C4orf52	rs11933540	TT
MACIR	rs2561477	AG
CCL21	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TT
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AG
TYR	rs4409785	TC
FLACC1	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AG
RPP14	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	AG
ETS1	rs73013527	CC
FADS2	rs968567	TT
GRHL2	rs678347	AG
HLA	rs9268839	GG
STAG1	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
MECP2	rs5987194	GG
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	AA

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

## Mieloma múltiple

El mieloma múltiple es un cáncer que comienza en las células del plasma, un tipo de glóbulos blancos. Estas células forman parte del sistema inmunitario, que ayuda a proteger el cuerpo contra los gérmenes y otras sustancias malignas. Con el paso del tiempo, las células del mieloma se acumulan en la médula ósea y en las partes sólidas del hueso.

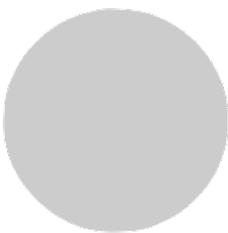
No se conoce la causa exacta del mieloma múltiple, pero es más común en las personas de edad avanzada y en afroamericanos. Puede ser hereditaria.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYNN	rs10936599	TC
PSORS1C	rs2285803	CC
MXI1	rs11195062	AA
TNFRSF1	rs4273077	AG
CBX7	rs877529	GG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597)

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema musculoesquelético

## Miastenia grave

La miastenia grave (MG) es un trastorno autoinmune raro, clínicamente heterogéneo, de la unión neuromuscular caracterizado por una debilidad fatigable de los músculos voluntarios.

La prevalencia estimada es de 1/5.000, y la incidencia de 1/250.000 a 1/33.000 en Europa. La MG afecta tanto a hombres como a mujeres, principalmente a mujeres antes de los 40 años de edad y a hombres y mujeres por igual después de los 50 años de edad.

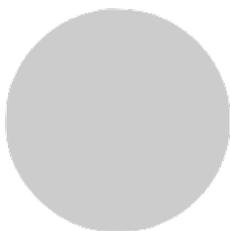
La miastenia grave se puede desarrollar a todas las edades pero hay un pico bimodal en la edad de inicio de la forma adulta, principalmente en mujeres antes de los 40 años de edad, y en hombres después de los 50 años de edad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TT
LINC0112	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271)

# Enfermedades complejas GWAS: Endocrinología

## Diabetes tipo 1

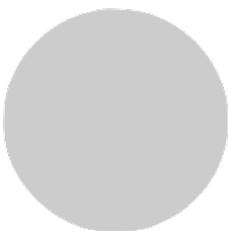
La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad autoinmune y metabólica en la que el páncreas no produce insulina, con lo que los niveles de glucosa en sangre se encuentran elevados. La diabetes tipo 1 se produce con mayor frecuencia en niños y adultos jóvenes y supone el 13 % del total de casos de diabetes en España. La incidencia en nuestro país en menores de 15 años es del 11,5-27,6 casos/100.000 habitantes. La susceptibilidad de contraer diabetes mellitus tipo 1 parece estar asociada a factores genéticos múltiples, aunque se requiere de la interacción con ciertos factores ambientales (infecciones, dieta...) para el desarrollo de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BACH2	rs11755527	GG
LINC026	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AG
PHTF1	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AG
IL2RA	rs12251307	TC
NAA25	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	TG
CLEC16A	rs12708716	AG
PTPN2	rs2542151	TG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792)

# Enfermedades complejas GWAS: Endocrinología

## Diabetes tipo 1 - nefropatía

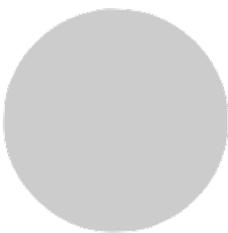
La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad autoinmune y metabólica en la que el páncreas no produce insulina, con lo que los niveles de glucosa en sangre se encuentran elevados. La diabetes tipo 1 se produce con mayor frecuencia en niños y adultos jóvenes y supone el 13 % del total de casos de diabetes en España. La incidencia en nuestro país en menores de 15 años es del 11,5-27,6 casos/100.000 habitantes. La susceptibilidad de contraer diabetes mellitus tipo 1 parece estar asociada a factores genéticos múltiples, aunque se requiere de la interacción con ciertos factores ambientales (infecciones, dieta...) para el desarrollo de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	AG
LINC0115	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
EFCAB8	rs13045180	CC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342)

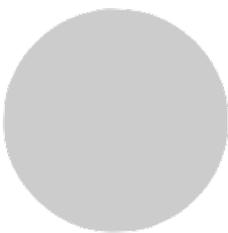
# Enfermedades complejas GWAS: Endocrinología

## Diabetes tipo 2

La diabetes mellitus tipo 2 es un trastorno metabólico que se caracteriza por hiperglucemia (nivel alto de azúcar en la sangre) en el contexto de resistencia a la insulina y falta relativa de insulina; en contraste con la diabetes mellitus tipo 1, en la que hay una falta absoluta de insulina debido a la destrucción de los islotes pancreáticos. Los síntomas clásicos son sed excesiva, micción frecuente y hambre constante. La diabetes tipo 2 representa alrededor del 90 % de los casos de diabetes, con el otro 10 % debido principalmente a la diabetes mellitus tipo 1 y la diabetes gestacional. Se piensa que la obesidad es la causa primaria de la diabetes tipo 2 entre personas con predisposición genética a la enfermedad (aunque este no es el caso de las personas con ascendencia de Asia Oriental).

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RREB1	rs9502570	TC
FAF1	rs17106184	GG
POU5F1	rs3132524	CC
LOC1079	rs6808574	CC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	CC
LINC008	rs1561927	TT
LOC1079	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TC
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AC
TLE4	rs17791513	AG
CDC123	rs11257655	CC
ARAP1	rs1552224	AA
KCNQ1	rs163184	TG
JAZF1	rs849135	AA
KCNJ11	rs5215	TC
ST6GAL1	rs16861329	CC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	GG
RPSAP52	rs2261181	TC
LOC1053	rs1359790	GG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TC
GLIS3	rs7041847	AA
IGF2BP2	rs4402960	TG
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AA

# Enfermedades complejas GWAS: Endocrinología

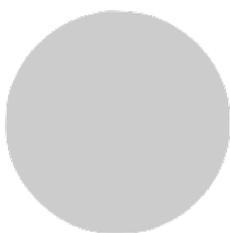
## Hipotiroidismo

La tiroides es una glándula con forma de mariposa que está en el cuello, ubicada encima de la clavícula. Es una de las glándulas endocrinas que producen hormonas. Las hormonas tiroideas controlan el ritmo de muchas actividades en su cuerpo. Estas incluyen la rapidez con que usted quema calorías y la rapidez con que su corazón late. Todas estas actividades son parte del metabolismo de su cuerpo. Si su glándula tiroides no es lo suficientemente activa, no produce la cantidad de hormona tiroidea para satisfacer las necesidades de su cuerpo. Esta condición es el hipotiroidismo.

El hipotiroidismo es más común en las mujeres, en las personas con otros problemas de la tiroides y en las personas mayores de 60 años de edad.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
INSR	rs4804416	TT
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	AG
HLA C	rs2517532	AA
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AA
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	CC
VAV3	rs4915077	TC
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

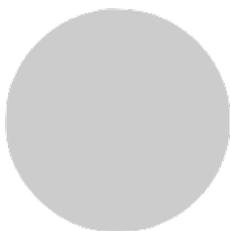
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

## Tumor de células germinales testiculares

Los tumores de células germinales testiculares (TGCT) afectan a 1 de cada 500 hombres y son el cáncer más común en varones de 15 a 40 años de edad en las poblaciones de Europa occidental. La incidencia de TGCT aumentó dramáticamente durante el siglo XX. Los factores de riesgo conocidos para TGCT incluyen un historial de testículo no descendido (UDT), disgenesia testicular, infertilidad, TGCT previamente diagnosticado y antecedentes familiares de la enfermedad. Los hermanos de hombres con TGCT tienen un riesgo de 8 a 10 veces de desarrollar TGCT, mientras que el riesgo relativo para padres e hijos es de 4 veces. Este riesgo relativo familiar es mucho más alto que el de la mayoría de los otros tipos de cáncer.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC25A4	rs2072499	AG
UCK2	rs3790672	TT
DAZL	rs10510452	AA
CENPE	rs2720460	AA
PITX1	rs3805663	GG
PRDM14	rs7010162	CC
HEATR3	rs8046148	GG
SEPTIN4	rs9905704	TG
MCM3AP	rs2839186	TT
TERT	rs4635969	GG
SPRY4	rs4624820	AG
BAK1	rs210138	AA
DMRT1	rs755383	TT
ATF7IP	rs2900333	TC
KITLG	rs995030	GG

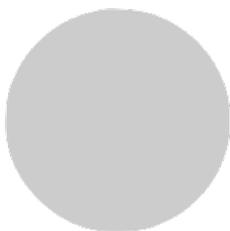
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

## Cáncer de próstata

El cáncer de próstata es el más frecuentemente diagnosticado en hombres en España. Gracias al test de diagnóstico precoz de determinación de niveles de PSA en sangre, la supervivencia de los hombres diagnosticados de cáncer de próstata ha mejorado en los últimos años. Los factores de riesgo incluyen edad avanzada, dieta rica en grasas y antecedentes familiares. Se estima que el 10 % de los casos presenta un componente hereditario. Estudios genéticos a gran escala han detectado diversos genes de susceptibilidad.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNN3	rs1218582	GG
MDM4	rs4245739	AA
GRHL1	rs11902236	CC
FARP2	rs3771570	CC
SIDT1	rs7611694	AA
AFM	rs1894292	GG
LOC1053	rs6869841	TC
NOTCH4	rs3096702	AG
ARMC2	rs2273669	AA
RGS17	rs1933488	AG
LINC0116	rs12155172	AG
EBF2	rs11135910	CC
TRIM8	rs3850699	AG
MMP7	rs11568818	TC
TBX5	rs1270884	GG
FERMT2	rs8008270	CC
RAD51B	rs7141529	TC
NGFR	rs11650494	GG
LOC1053	rs7241993	TT
LOC1053	rs2427345	CC
ZGPAT	rs6062509	TT
SHROOM	rs2405942	AA

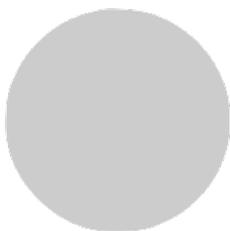
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

## Cáncer de próstata agresivo

Aproximadamente un 65,5% de los pacientes que sufren un cáncer de próstata en España sobreviven más de 5 años. Es la tercera causa de muerte por cáncer en hombres. La agresividad del cáncer, es decir, los tumores que progresan y causan la muerte, está parcialmente determinada por factores genéticos. Estudios de asociación a gran escala han identificado varios genes asociados con el grado de agresividad de la enfermedad.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CCNH	rs35148638	AA
NAALADL	rs78943174	CC
KLK3	rs62113212	TC
LOC7276	rs4242382	GG
HNF1B	rs8064454	AC
CASC17	rs17765344	GG
BIK	rs5759167	TG
MSMB	rs10993994	TT
LOC3386	rs7929962	TT
SLC22A3	rs7758229	TT
LINC005	rs17023900	AA
TERT	rs7725218	AG
TBX5	rs10774740	TG
XAGE3	rs2807031	CC
CASC8	rs6983267	GG
NR	rs16901979	CC

# Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

## Cáncer de próstata de aparición temprana

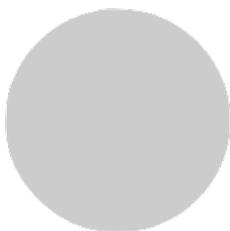
El cáncer de próstata es una enfermedad que, fundamentalmente, afecta a varones con edad avanzada. La edad de aparición del cáncer de próstata está determinada por factores genéticos. El 75% de los casos son personas mayores de 65 años, aunque una proporción de casos se diagnostica a una edad temprana. El riesgo de aparición de la enfermedad a una edad menor de 56 años está determinado por variantes genéticas, como muestra un estudio de asociación realizado a gran escala.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASC8	rs6983267	GG
MSMB	rs10993994	TT
NR	rs7931342	TT
CASC8	rs10505477	GG
KLK3	rs17632542	TT
TH	rs7126629	AC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154)

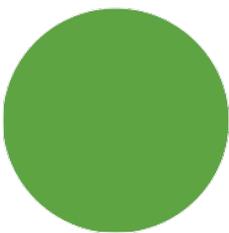
# Enfermedades complejas GWAS: Sistema urogenital

## Cáncer de vejiga

El cáncer de vejiga es el cuarto más frecuentemente diagnosticado en hombres en España. Es mucho más frecuente entre los hombres, siendo la proporción de 7 hombres por cada mujer. La incidencia (casos nuevos diagnosticados en un año) en nuestro país es de las más altas del mundo: 11 % de los tumores en hombre y 2,4 % en mujeres. El 70-75 % de los casos se atribuye al consumo de tabaco. Otro factor de riesgo es la infección del tracto urinario. Las personas con familiares afectados tienen un mayor riesgo de presentar este tipo de tumor, lo que sugiere que hay un factor genético subyacente. De hecho, estudios de asociación a gran escala han encontrado genes que predisponen a la enfermedad.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYNN	rs10936599	TC
LSP1	rs907611	GG
LINC028	rs6104690	AA
MCF2L	rs4907479	AA
UGT1A10	rs11892031	AA
TP63	rs710521	TT
TACC3	rs798766	CC
CLPTM1L	rs401681	TC
NAT2	rs1495741	GG
PSCA	rs2204008	CC
CASC11	rs9642880	GG
SLC14A1	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TC
CBX6	rs1014971	CC

# Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

## Alopecia areata

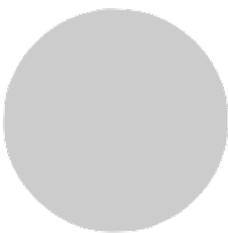
La alopecia areata es una enfermedad autoinmunitaria que afecta a los folículos pilosos, llevando a la pérdida de cabello de quienes la padecen. Se han descrito diferentes grados de severidad: desde la pérdida localizada de cabello del cuero cabelludo hasta la pérdida total de pelo a lo largo de todo el cuerpo. El riesgo general de tener esta enfermedad al largo de la vida es del 2 % y se sabe que, en parte, está determinada genéticamente.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ICOS	rs1024161	TC
IL2 IL21	rs7682241	GG
ULBP3	rs9479482	CC
IL2RA	rs3118470	TT
LOC1027	rs694739	AA
IKZF4	rs1701704	TT
HLA	rs9275572	GG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022)

# Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

## Carcinoma de células basales cutáneas

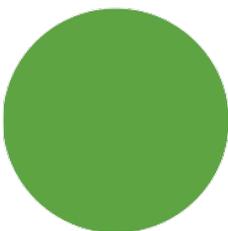
Los tumores de tipo no melanoma se producen en la capa más externa de la piel la epidermis y suponen el 95 % de los cánceres que pueden aparecer en la piel. Alrededor del 20 % son carcinomas escamosos, los cuales provienen de la malignización de las células escamosas de la piel. Está entre los tipos de cáncer más comunes entre la población de ascendencia Europea. La principal causa de aparición es el daño provocado en el ADN por la exposición ultravioleta, aunque estudios genéticos a gran escala han descrito variantes genéticas de predisposición a la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYCN	rs57244888	TT
FLACC1	rs13014235	GG
LOC1079	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	AA
PADI6	rs7538876	AG
RHOA	rs801114	TG
CLPTM1L	rs401681	TC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2B	rs2151280	AA
LINC	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AA
RGS22	rs7006527	AA

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136)

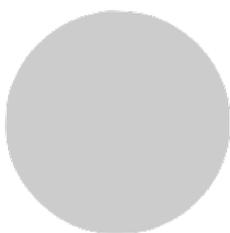
# Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

## Psoriasis

La psoriasis es una enfermedad inflamatoria del sistema inmunitario que puede afectar a la piel, a las uñas y a las articulaciones. Los linfocitos T (células del sistema inmune) se activan indebidamente y el proceso de renovación celular se acelera, lo que provoca una acumulación de éstas. La psoriasis afecta alrededor del 2'3% de la población y suele aparecer entre los 15 y 35 años. La enfermedad no es hereditaria, pero hay una predisposición genética para padecerla, y un tercio de los afectados tiene familiares directos con psoriasis.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	AG
LOC1079	rs11922372	CC
LOC2856	rs7709212	TC
TNIP	rs17728338	AG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TC
LCE	rs4845459	AC
TNFAIP3	rs643177	CC
REL DT	rs842625	AA
IL12B	rs2853694	TG
IFIH1	rs1990760	TC
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AA
IL13	rs20541	GG
RIGI	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
QTRT1	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	CC
STAT2	rs2066807	CC
REV3L	rs240993	TC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA

# Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

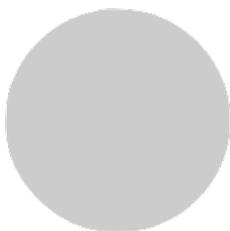
## Vitíligo

El vitiligo causa manchas blancas en la piel. También afecta sus ojos, boca y nariz. Ocurre cuando se destruyen las células que dan color a la piel. No se conoce la causa de la destrucción celular. Es más común entre las personas con enfermedades autoinmunes y puede tener una tendencia familiar. Suele comenzar antes de los 40 años.

Las manchas blancas son más comunes donde la piel está expuesta al sol. En algunos casos, las manchas se diseminan. El vitiligo puede provocar la aparición anticipada de canas. Si tiene la piel oscura, puede perder color dentro de la boca.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFIH1	rs2111485	AG
CD80	rs59374417	AA
CLNK	rs16872571	CC
BACH2	rs3757247	CC
TG	rs853308	TC
CASP7	rs3814231	CC
SLC1A2	rs10768122	AA
TYR	rs4409785	TC
IKZF4	rs2456973	AA
ATXN2	rs4766578	AA
HERC2	rs1129038	TT
FANCA	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TC
TOB2	rs4822024	GG

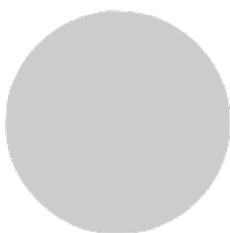
# Enfermedades complejas GWAS: Dermatología

## Alopecia androgenética

La alopecia androgenética, también conocida como alopecia androgénica o calvicie común, es la patología capilar más frecuente entre hombres y afecta a 1 de cada 6. Sus principales causas responden a factores genéticos y hormonales. Suele manifestarse en los hombres a partir de los 20 o 25 años y se identifica porque los folículos pilosos de la zona frontal, superior y coronilla, más sensibles a la acción de los andrógenos (hormonas masculinas), se miniaturizan, es decir, se afinan provocando pérdida de densidad capilar. Si no se trata a tiempo, esta alteración puede provocar la desaparición total del cabello en esas zonas. Como hemos comentado, la genética juega un papel fundamental en la alopecia androgenética (de ahí su nombre), y a ese respecto se ha descubierto una correlación entre los genes LINC02210-CRHR1, LOC107985027 y MAPT-AS1 con la predisposición a padecer esta patología.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, estás predispuesto a padecer esta enfermedad, similar a la mayoría de la población. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22693459/>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AR	rs6624304	CC
AR	rs5919393	TT
AR	rs4827545	GG
AR	rs1337080	AA
AR	rs12396249	GG
AR	rs1204038	GG
C1orf127	rs2003046	AC
C1orf127	rs12565727	AG
C1orf127	rs11121667	TC
EDA2R	rs4827379	CC
EDA2R	rs1385699	TT
EDA2R	rs1352015	AA
HDAC9	rs2249817	AG
HDAC9	rs2073963	TG
HDAC9	rs17349860	TC
HDAC9	rs13245206	AA
HEPH	rs1264216	TT
HEPH	rs1011526	AA
LINC0143	rs6047844	CC
LINC0143	rs1160312	GG
LOC1053	rs6047982	TT
LOC1053	rs4815102	GG
LOC1053	rs775362	CC
LOC1053	rs6945541	TT
LOC1079	rs2532292	AT
LOC1079	rs1528072	AC
MAPT	rs242559	AA
MAPT	rs1864325	TC
MAPT	rs1800547	AG
MAPT	rs17651549	CC
OPHN1	rs7881511	GG

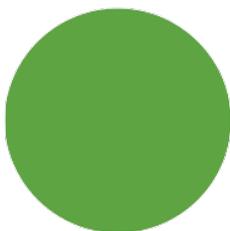
# Enfermedades complejas GWAS: Otros

## Enfermedad celíaca

La enfermedad celíaca (EC) es una afección del intestino delgado con base inmunológica causada por la ingesta de gluten y otras proteínas similares, que afecta a personas con predisposición genética (determinada por los haplotipos HLA DQ2 y DQ8). La EC afecta tanto a niños como a adultos y la relación mujer/varón es de 2:1. En España afecta a 1/118 niños y 1/389 adultos, aunque la prevalencia puede ser mucho mayor puesto que un porcentaje importante de casos permanece sin detectar. La importancia del diagnóstico precoz reside en la instauración de una alimentación exenta de gluten para normalizar el estado de salud. Estudios de asociación a gran escala han identificado variantes genéticas de predisposición a la enfermedad.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs2816316	AA
PUS10	rs13003464	AA
IL18R1	rs917997	TT
LINC0193	rs13010713	AA
ICOS	rs4675374	CC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A AS1	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	CC
BLTP1	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	CC
TNFAIP3	rs2327832	AA
ATXN2	rs653178	TT
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AA
RUNX3	rs10903122	AG
MROH3P	rs296547	CC
PLEK	rs17035378	TC
ARHGAP3	rs11712165	TT
BACH2	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	CC
LOC1053	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TC
CD247	rs864537	AG
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	TC
MYNN	rs10936599	TC
ELMO1	rs6974491	GG
DLEU1	rs2762051	TC

# Enfermedades complejas GWAS: Otros

## Degeneración macular relacionada con la edad

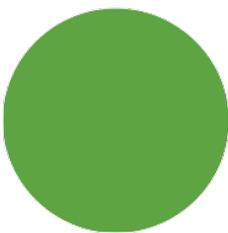
La degeneración macular asociada con la edad (DMAE) es un trastorno ocular que destruye lentamente la visión central y aguda, lo cual dificulta la lectura y la visualización de detalles finos, y se diagnostica más frecuentemente en personas mayores de 60 años. Es causada por daños a los vasos sanguíneos que irrigan la mácula, parte de la retina compuesta por dos pigmentos (luteína y zeaxantina) que hace que la visión sea más nítida y más detallada. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo. Un estudio genético a gran escala ha encontrado diversos genes asociados al riesgo de presentar la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARMS2	rs10490924	GG
SKIC2	rs429608	AG
C3	rs2230199	GG
APOC1	rs4420638	GG
CETP	rs1864163	GG
LOC1079	rs943080	TT
TNFRSF1	rs13278062	TG
LOC1019	rs920915	CC
MCUB	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
COL8A1	rs13081855	GG
LOC1079	rs3130783	AG
SLC16A8	rs8135665	CC
TGFBR1	rs334353	TG
RAD51B	rs8017304	GG
ADAMTS9	rs6795735	CC
B3GLCT	rs9542236	CC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636)

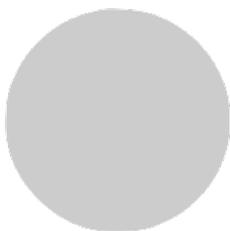
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## APC: cáncer colorrectal y de páncreas

Las mutaciones del gen APC pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer colorrectal y de páncreas. Existe alguna publicación que lo relaciona con el cáncer gástrico en menor medida.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=733](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253784	AA
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660765	GG
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## ATM: cáncer de mama

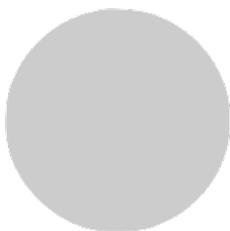
Las mutaciones del gen ATM pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama. Existe alguna publicación que relaciona este gen, en menor medida, con otros cáncer como el de Ovario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATM	rs879254093	GG
ATM	rs876660933	GG
ATM	rs876660485	CC
ATM	rs876660245	GG
ATM	rs876659710	GG
ATM	rs864622490	GG
ATM	rs864622479	GG
ATM	rs864622163	TT
ATM	rs864622129	GG
ATM	rs796051858	GG
ATM	rs786204433	CC
ATM	rs786204088	GG
ATM	rs786203888	CC
ATM	rs786203796	AA
ATM	rs786203606	TT
ATM	rs786203309	TT
ATM	rs786203054	TT
ATM	rs786202743	CC
ATM	rs786201957	CC
ATM	rs786201693	CC
ATM	rs786201689	GG
ATM	rs781404312	GG
ATM	rs780619951	CC
ATM	rs777849257	CC
ATM	rs772926890	GG
ATM	rs772821016	CC
ATM	rs768362387	CC
ATM	rs764389018	CC
ATM	rs762083530	CC
ATM	rs759520465	GG
ATM	rs756160533	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=472>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BARD1: cáncer de mama

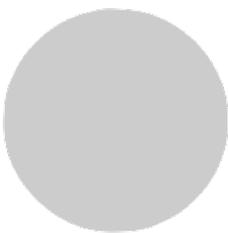
Las mutaciones del gen BARD1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama. Existe alguna publicación que relaciona este gen, en menor medida, con otros cáncer como el de Ovario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BARD1	rs786202559	GG
BARD1	rs786202500	GG
BARD1	rs786201912	GG
BARD1	rs758972589	GG
BARD1	rs730881422	GG
BARD1	rs730881415	CC
BARD1	rs730881411	GG
BARD1	rs587782681	GG
BARD1	rs587781948	GG
BARD1	rs587781707	GG
BARD1	rs587781430	GG
BARD1	rs864622239	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=3384&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=BARD1&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Gen&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease(s)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BLM: cáncer colorrectal

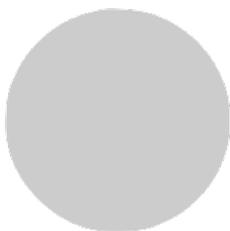
Las mutaciones del gen BLM pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de bloom o el cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/641>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BMPR1A: cáncer colorrectal, gástrico y de páncreas

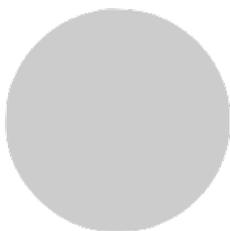
Las mutaciones del gen BMPR1A pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de poliposis juvenil, el cáncer colorrectal, gástrico y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BMPR1A	rs878854672	GG
BMPR1A	rs878854664	GG
BMPR1A	rs869312758	GG
BMPR1A	rs786203157	AA
BMPR1A	rs786201040	CC
BMPR1A	rs764466442	CC
BMPR1A	rs759363072	CC
BMPR1A	rs587782682	CC
BMPR1A	rs587782400	CC
BMPR1A	rs587782388	GG
BMPR1A	rs199476087	TT
BMPR1A	rs199476086	CC
BMPR1A	rs199476085	GG
BMPR1A	rs1404557708	CC
BMPR1A	rs1392086533	CC
BMPR1A	rs1230919713	CC
BMPR1A	rs1131691185	CC
BMPR1A	rs1131691178	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2929](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2929)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BRCA1: cáncer de mama y de ovario

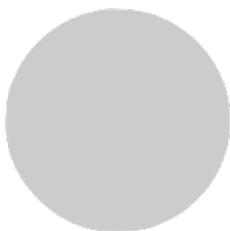
Las mutaciones del gen BRCA1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de ovario. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con otros cancer como el de colon o de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRCA1	rs886040919	TT
BRCA1	rs886040910	CC
BRCA1	rs886040909	AA
BRCA1	rs886040898	AA
BRCA1	rs886040864	CC
BRCA1	rs886040335	CC
BRCA1	rs886040330	CC
BRCA1	rs886040321	CC
BRCA1	rs886040313	GG
BRCA1	rs886040303	GG
BRCA1	rs886040288	AA
BRCA1	rs886040272	TT
BRCA1	rs886040263	TT
BRCA1	rs886040251	AA
BRCA1	rs886040237	GG
BRCA1	rs886040234	GG
BRCA1	rs886040233	GG
BRCA1	rs886040230	CC
BRCA1	rs886040228	TT
BRCA1	rs886040227	AA
BRCA1	rs886040226	GG
BRCA1	rs886040220	GG
BRCA1	rs886040218	GG
BRCA1	rs886040216	TT
BRCA1	rs886040195	CC
BRCA1	rs886040193	GG
BRCA1	rs886040188	CC
BRCA1	rs886040166	GG
BRCA1	rs886040159	GG
BRCA1	rs886040142	TT
BRCA1	rs886040130	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=145](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145)

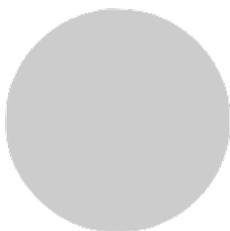
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BRCA2: cáncer de mama y de ovario

Las mutaciones del gen BRCA2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de ovario. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con otros cancer como el de páncreas.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/675>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRCA2	rs979372317	GG
BRCA2	rs886040954	AA
BRCA2	rs886040950	GG
BRCA2	rs886040949	AA
BRCA2	rs886040948	TT
BRCA2	rs886040947	TT
BRCA2	rs886040943	CC
BRCA2	rs886040942	TT
BRCA2	rs886040941	TT
BRCA2	rs886040940	AA
BRCA2	rs886040939	GG
BRCA2	rs886040937	TT
BRCA2	rs886040936	GG
BRCA2	rs886040852	TT
BRCA2	rs886040849	CC
BRCA2	rs886040838	TT
BRCA2	rs886040823	CC
BRCA2	rs886040822	CC
BRCA2	rs886040819	TT
BRCA2	rs886040802	AA
BRCA2	rs886040801	TT
BRCA2	rs886040799	GG
BRCA2	rs886040798	CC
BRCA2	rs886040791	TT
BRCA2	rs886040790	TT
BRCA2	rs886040787	TT
BRCA2	rs886040781	GG
BRCA2	rs886040778	AA
BRCA2	rs886040771	AA
BRCA2	rs886040756	TT
BRCA2	rs886040734	GG

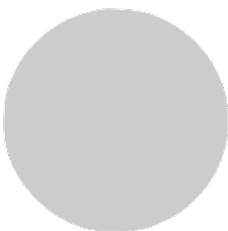
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## BRIP1: cáncer de mama

Las mutaciones del gen BRIP1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer de ovario.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227535](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRIP1	rs864622277	CC
BRIP1	rs786203451	CC
BRIP1	rs786202927	TT
BRIP1	rs775171520	CC
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs730881635	TT
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782047	CC
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs575595017	GG
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs368796923	GG

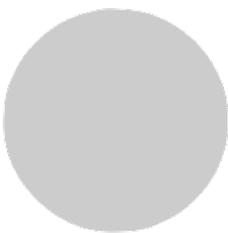
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## CDH1: cáncer de mama y gástrico

Las mutaciones del gen CDH1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y gástrico. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer ovario y colon.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/999>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDH1	rs876660771	GG
CDH1	rs786202817	TT
CDH1	rs786202785	GG
CDH1	rs786202290	GG
CDH1	rs730881663	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780537	GG
CDH1	rs149127230	GG
CDH1	rs121964877	CC
CDH1	rs587780113	GG

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## CDK4: Melanoma familiar

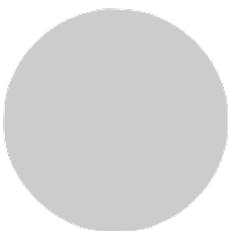
Las mutaciones del gen CDK4 pueden estar relacionadas con enfermedades como el melanoma familiar.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDK4	rs11547328	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## CDKN2A: cáncer de páncreas

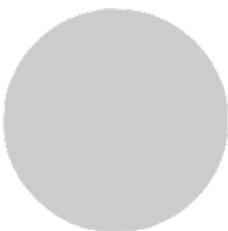
Las mutaciones del gen CDKN2A pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs587778189	TT
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs104894099	AA
CDKN2A	rs104894098	AA
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs104894095	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1029>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## CHEK2: cáncer de mama y colorrectal

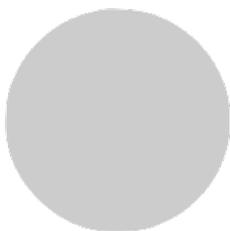
Las mutaciones del gen CHEK2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHEK2	rs886039629	CC
CHEK2	rs864622613	CC
CHEK2	rs864622149	CC
CHEK2	rs786203889	CC
CHEK2	rs786203650	CC
CHEK2	rs786203229	CC
CHEK2	rs786201906	CC
CHEK2	rs778989252	GG
CHEK2	rs768384031	GG
CHEK2	rs768172525	CC
CHEK2	rs761494650	GG
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs756250205	GG
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs730881687	CC
CHEK2	rs587782830	CC
CHEK2	rs587782575	TT
CHEK2	rs587782401	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587781699	CC
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs545982789	AA
CHEK2	rs536907995	GG
CHEK2	rs371418985	CC
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs200917541	GG
CHEK2	rs200432447	GG
CHEK2	rs137853007	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227535](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## DICER1: cáncer de ovario síndrome de DICER1

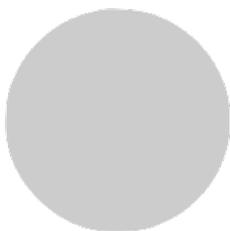
Las mutaciones del gen DICER1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de ovario o el síndrome de DICER1 relacionado con varios tipos de tumores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DICER1	rs137852979	GG
DICER1	rs137852978	GG
DICER1	rs137852977	CC
DICER1	rs137852976	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284343)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## EPCAM: síndrome de Lynch, cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas

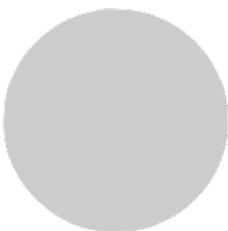
Las mutaciones del gen EPCAM pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch, cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EPCAM	rs606231203	GG
EPCAM	rs376155665	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4072>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## FH: leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales

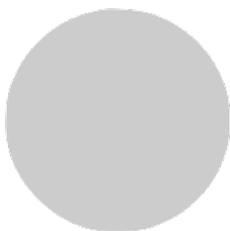
Las mutaciones del gen FH pueden estar relacionadas con la leiomiomatosis hereditaria y el cáncer de células renales (HLRCC).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FH	rs886039368	CC
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224010	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224007	CC
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223980	GG
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223968	GG
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223966	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs75086406	CC
FH	rs727503927	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123168	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123160	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT
FH	rs121913123	CC
FH	rs121913122	GG
FH	rs121913121	TT
FH	rs121913120	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2271>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## FLCN: Cáncer de riñón

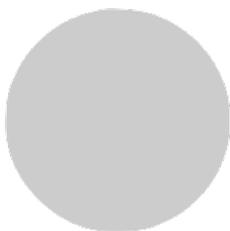
Las mutaciones del gen FLCN pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de riñón. Además, algunos estudios asocian este gen, en menor medida, con otros tumores de piel y pulmón.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FLCN	rs879255683	GG
FLCN	rs879255678	GG
FLCN	rs879255668	AA
FLCN	rs879255667	GG
FLCN	rs878855218	CC
FLCN	rs876658409	CC
FLCN	rs786202081	CC
FLCN	rs758175953	CC
FLCN	rs755959303	CC
FLCN	rs587782069	GG
FLCN	rs398124533	TT
FLCN	rs398124530	CC
FLCN	rs398124528	TT
FLCN	rs398124524	GG
FLCN	rs137852929	GG
FLCN	rs398124536	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=122](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=122)

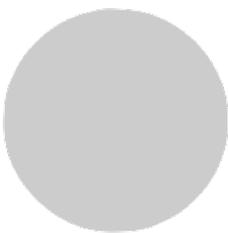
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MEN1: neoplasia endocrina múltiple tipo 1

Las mutaciones del gen MEN1 pueden estar relacionadas con enfermedades como neoplasia endocrina múltiple tipo 1.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=652)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MEN1	rs886042035	TT
MEN1	rs886039553	GG
MEN1	rs886039416	GG
MEN1	rs886039415	AA
MEN1	rs886039414	CC
MEN1	rs886039413	GG
MEN1	rs878855192	TT
MEN1	rs794728652	CC
MEN1	rs794728650	CC
MEN1	rs794728648	CC
MEN1	rs794728647	GG
MEN1	rs794728627	GG
MEN1	rs794728625	CC
MEN1	rs794728624	CC
MEN1	rs794728622	CC
MEN1	rs794728616	GG
MEN1	rs794728614	GG
MEN1	rs786204242	CC
MEN1	rs750904332	GG
MEN1	rs398124437	CC
MEN1	rs386134260	GG
MEN1	rs386134256	AA
MEN1	rs386134254	GG
MEN1	rs386134250	TT
MEN1	rs376872829	CC
MEN1	rs28931612	CC
MEN1	rs114167498	TT
MEN1	rs114167489	CC
MEN1	rs114167482	CC
MEN1	rs1064793672	CC
MEN1	rs1060503789	GG

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MET: Cáncer de pulmón y gástrico

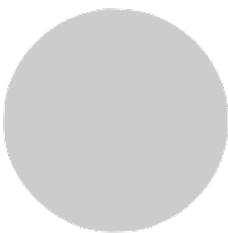
Las mutaciones del gen MET pueden estar relacionadas con el cáncer de pulmón y gástrico. Algunos estudios asociaron este gen, en menor medida, con otros cánceres, como el de ovario celular y el colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MET	rs794728016	TT
MET	rs786202724	GG
MET	rs121913670	GG
MET	rs121913243	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4233>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MITF: Síndrome de predisposición al melanoma y al carcinoma de células renales relacionado con MITF

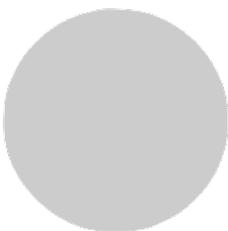
Las mutaciones del gen MITF pueden estar relacionadas con enfermedades como el melanoma y el síndrome de predisposición al carcinoma de células renales. Además, algunos estudios asocian este gen, en menor medida, con otros tipos de cáncer, como el de mama.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MITF	rs149617956	GG
MITF	rs104893746	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4286>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MLH1: síndrome de Lynch

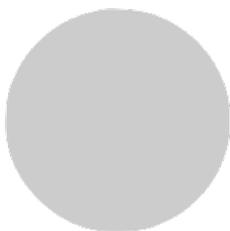
Las mutaciones del gen MLH1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MLH1	rs878853780	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs756843954	GG
MLH1	rs746536721	AA
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63751711	GG
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751657	GG
MLH1	rs63751632	GG
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751275	CC
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750796	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750726	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750443	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MSH2: syndrome de Lynch y cáncer colorrectal

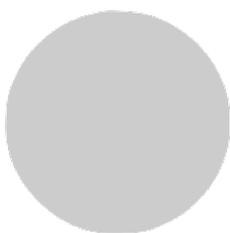
Las mutaciones del gen MSH2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el syndrome de Lynch y cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MSH2	rs876657701	CC
MSH2	rs864622183	GG
MSH2	rs863225397	GG
MSH2	rs786204321	CC
MSH2	rs786201590	TT
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA
MSH2	rs63751624	GG
MSH2	rs63751469	CC
MSH2	rs63751432	GG
MSH2	rs63751426	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs63751411	GG
MSH2	rs63751274	CC
MSH2	rs63751226	CC
MSH2	rs63751207	GG
MSH2	rs63751155	CC
MSH2	rs63751119	GG
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs63751018	TT
MSH2	rs63750970	CC
MSH2	rs63750910	CC
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63750849	CC
MSH2	rs63750843	CC
MSH2	rs63750828	GG
MSH2	rs63750808	CC
MSH2	rs63750636	CC
MSH2	rs63750618	CC
MSH2	rs63750615	GG
MSH2	rs63750597	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MSH6: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal

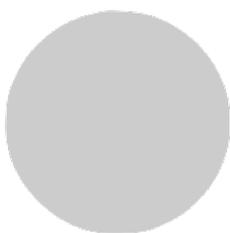
Las mutaciones del gen MSH6 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch y cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MSH6	rs876660943	GG
MSH6	rs864622153	CC
MSH6	rs786201049	GG
MSH6	rs786201042	CC
MSH6	rs730881816	CC
MSH6	rs63751419	CC
MSH6	rs63751405	TT
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs63750909	CC
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs63750617	CC
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs63750342	GG
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63750138	CC
MSH6	rs63750119	GG
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs63749980	CC
MSH6	rs63749873	CC
MSH6	rs63749843	CC
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs587779263	GG
MSH6	rs587779255	GG
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs587779215	CC
MSH6	rs587779204	TT
MSH6	rs398123231	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2956>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## MUTYH: cáncer colorrectal

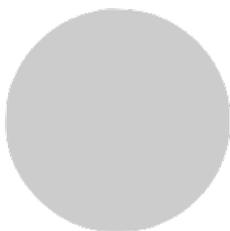
Las mutaciones del gen MUTYH pueden estar relacionadas con enfermedades como la poliposis asociada a MYH y cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MUTYH	rs878854193	CC
MUTYH	rs876660787	TT
MUTYH	rs876660774	TT
MUTYH	rs876659676	TT
MUTYH	rs876659420	CC
MUTYH	rs863224502	TT
MUTYH	rs863224452	TT
MUTYH	rs786203161	TT
MUTYH	rs786203115	GG
MUTYH	rs766420907	GG
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs762307622	CC
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs745921592	CC
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs587783057	GG
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs587782730	AA
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs587781337	CC
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587780088	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs558173961	GG
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs376790729	CC
MUTYH	rs376561094	GG
MUTYH	rs374950566	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247798)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## NBN: cáncer de mama, de ovario, colorrectal y gástrico

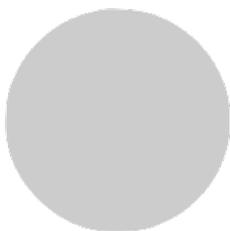
Las mutaciones del gen NBN pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de ovario, colorrectal y gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NBN	rs876659521	TT
NBN	rs864622090	TT
NBN	rs786205135	AA
NBN	rs786204181	CC
NBN	rs786203223	AA
NBN	rs786201965	CC
NBN	rs786201745	CC
NBN	rs767215758	GG
NBN	rs756363734	CC
NBN	rs730881857	GG
NBN	rs730881850	AA
NBN	rs587782545	TT
NBN	rs587782130	GG
NBN	rs574673404	CC
NBN	rs142301194	AA
NBN	rs121908974	GG
NBN	rs121908973	GG
NBN	rs1057517262	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4683>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## NF1: neurofibromatosis tipo 1

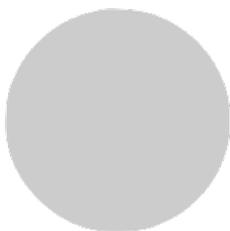
Las mutaciones del gen NF1 pueden estar relacionadas con enfermedades como la neurofibromatosis tipo 1.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NF1	rs878853865	CC
NF1	rs876658997	TT
NF1	rs876658853	TT
NF1	rs876658541	CC
NF1	rs876657714	CC
NF1	rs866445127	CC
NF1	rs864622551	GG
NF1	rs864622431	AA
NF1	rs864622161	GG
NF1	rs864622142	TT
NF1	rs863224492	GG
NF1	rs863224491	AA
NF1	rs863224489	GG
NF1	rs863224447	GG
NF1	rs863224446	GG
NF1	rs797045139	CC
NF1	rs797044942	CC
NF1	rs786204253	TT
NF1	rs786204211	TT
NF1	rs786204207	TT
NF1	rs786204157	AA
NF1	rs786203448	CC
NF1	rs786203390	GG
NF1	rs786202457	CC
NF1	rs786202112	GG
NF1	rs786201367	CC
NF1	rs778405030	CC
NF1	rs772295894	CC
NF1	rs771820789	GG
NF1	rs768638173	CC
NF1	rs764079291	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4763>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## NF2: Meningioma múltiple familiar

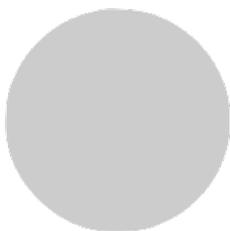
Las mutaciones del gen NF2 pueden estar relacionadas con enfermedades como los meningiomas familiares múltiples.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NF2	rs917257652	CC
NF2	rs878853925	AA
NF2	rs794728682	GG
NF2	rs74315505	GG
NF2	rs74315504	CC
NF2	rs74315503	GG
NF2	rs74315499	CC
NF2	rs74315496	CC
NF2	rs587776562	GG
NF2	rs121434259	CC
NF2	rs1064796632	GG
NF2	rs1060503670	AA
NF2	rs1060503667	CC
NF2	rs1060503666	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=637)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## NTHL1: Poliposis adenomatosa familiar atenuada

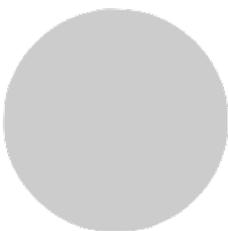
Las mutaciones del gen NTHL1 pueden estar relacionadas con enfermedades como la poliposis adenomatosa familiar y el cáncer colorrectal. Además, algunos estudios asociaron este gen, en menor medida, con otros tipos de cáncer, como el de mama.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NTHL1	rs779757251	CC
NTHL1	rs146347092	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4913>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## RAD50: cáncer de mama y de páncreas

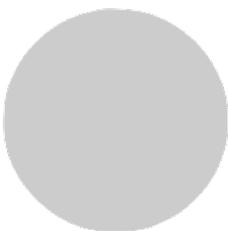
Las mutaciones del gen RAD50 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PALB2	rs886039480	GG
PALB2	rs879254113	CC
PALB2	rs876659463	CC
PALB2	rs864622481	AA
PALB2	rs864622138	GG
PALB2	rs786203821	GG
PALB2	rs786203775	CC
PALB2	rs786203714	AA
PALB2	rs764509489	GG
PALB2	rs760094988	GG
PALB2	rs753153576	CC
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881897	TT
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881879	TT
PALB2	rs730881876	CC
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587782005	TT
PALB2	rs587778587	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs587776423	CC
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs587776413	GG
PALB2	rs587776411	GG
PALB2	rs587776407	GG
PALB2	rs515726111	CC
PALB2	rs515726099	CC
PALB2	rs45494092	AA
PALB2	rs375699023	GG
PALB2	rs180177132	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/79728>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## PMS2: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal

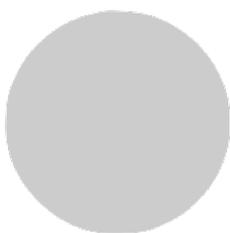
Las mutaciones del gen PMS2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch y cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PMS2	rs988423880	CC
PMS2	rs876661113	CC
PMS2	rs876659736	TT
PMS2	rs876659480	GG
PMS2	rs863224450	CC
PMS2	rs786201047	GG
PMS2	rs763308607	CC
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs730881919	CC
PMS2	rs63751466	GG
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63750451	GG
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs587780724	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs587779340	TT
PMS2	rs587779338	GG
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs267608172	CC
PMS2	rs267608158	AA
PMS2	rs267608153	CC
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs1458321358	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## POLD1: cáncer de mama, de ovario, de útero y colorrectal

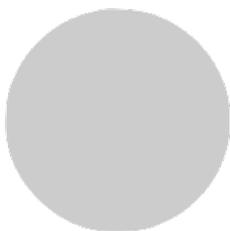
Las mutaciones del gen POLD1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de ovario, de útero y colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POLD1	rs587777627	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5424>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## POLE: cáncer de ovario, de útero, colorrectal y de páncreas

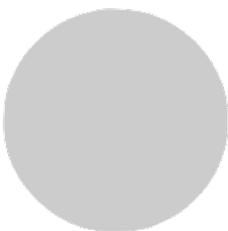
Las mutaciones del gen POLE pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de ovario, de útero, colorrectal y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POLE	rs483352909	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220460](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220460)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## Poliposis adenomatosa familiar atenuada relacionada con MSH3

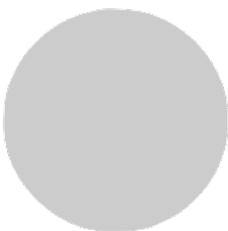
Las mutaciones del gen MSH3 pueden estar relacionadas con enfermedades como la poliposis adenomatosa familiar y el cáncer colorrectal y de estómago.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MSH3	rs539295465	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4437>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## POT1: Melanoma familiar

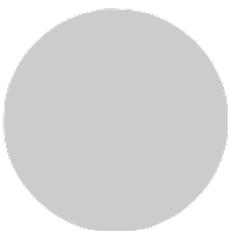
Las mutaciones del gen POT1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el melanoma familiar. Además, algunos estudios asociaron este gen, en menor medida, con gliomas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POT1	rs756198077	GG
POT1	rs531061783	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## PTCH1: Carcinoma basocelular

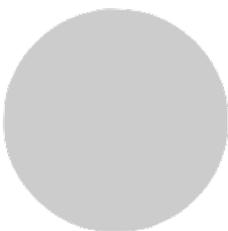
Las mutaciones del gen PTCH1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el carcinoma basocelular y el cáncer de piel.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTCH1	rs864622293	CC
PTCH1	rs863225054	TT
PTCH1	rs863224487	AA
PTCH1	rs863224486	GG
PTCH1	rs863224444	CC
PTCH1	rs863224443	TT
PTCH1	rs786204056	AA
PTCH1	rs779388970	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=377](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=377)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## PTEN: cáncer de mama, de útero y colorrectal

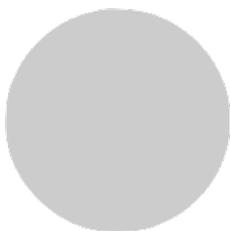
Las mutaciones del gen PTEN pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de útero y colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTEN	rs878853937	TT
PTEN	rs876661024	GG
PTEN	rs876660634	AA
PTEN	rs876660535	GG
PTEN	rs876660507	GG
PTEN	rs876659443	AA
PTEN	rs869312778	GG
PTEN	rs869312777	CC
PTEN	rs863224909	CC
PTEN	rs786204931	CC
PTEN	rs786204929	GG
PTEN	rs786204865	AA
PTEN	rs786204863	GG
PTEN	rs786203847	GG
PTEN	rs786202688	AA
PTEN	rs786201044	TT
PTEN	rs786201041	GG
PTEN	rs727504114	TT
PTEN	rs587782607	GG
PTEN	rs587782455	AA
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs587782350	CC
PTEN	rs587781784	AA
PTEN	rs587776667	GG
PTEN	rs562015640	AA
PTEN	rs398123321	TT
PTEN	rs398123317	TT
PTEN	rs397514560	CC
PTEN	rs397514559	CC
PTEN	rs370795352	TT
PTEN	rs138336847	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5728>

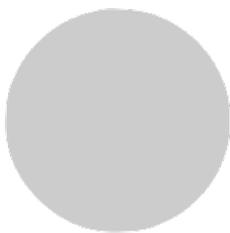
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## RB1: Síndrome de Lynch y retinoblastoma

Las mutaciones del gen RB1 pueden estar relacionadas con un síndrome hereditario poco frecuente que predispone al cáncer, caracterizado por una predisposición a una amplia variedad de cánceres, como neoplasias del tubo digestivo, tracto urinario, riñón, endometrio, ovario, cerebro y próstata, así como tumores sebáceos de la piel. Además, algunos estudios asocian este gen, en menor medida, con otros tipos de cáncer, como el retinoblastoma.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## RECQL4: Cáncer de estómago y colon

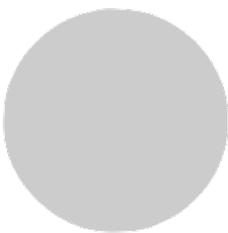
Las mutaciones del gen RECQL4 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de estómago y de colon. Además, algunos estudios asociaron este gen, en menor medida, con otros tipos de cáncer, como el cáncer de endometrio.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RECQL4	rs398124117	CC
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs373130543	CC
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/9401>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## RET: cáncer de tiroides

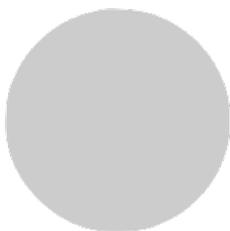
Las mutaciones del gen RET pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de tiroides.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RET	rs79781594	GG
RET	rs78014899	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77709286	CC
RET	rs77558292	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs76262710	TT
RET	rs75996173	GG
RET	rs75873440	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs75076352	TT
RET	rs74799832	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767404	TT
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA
RET	rs267607011	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5979>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SDHA: cáncer gástrico

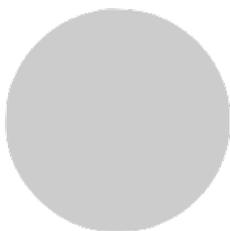
Las mutaciones del gen SDHA pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHA	rs781764920	CC
SDHA	rs766667009	GG
SDHA	rs748089700	CC
SDHA	rs151170408	CC
SDHA	rs142441643	CC
SDHA	rs137852768	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=29072](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29072)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SDHAF2: Feocromocitoma-paraganglioma hereditario

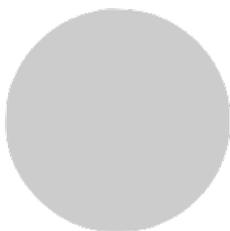
Las mutaciones del gen SDHAF2 pueden estar relacionadas con enfermedades como los tumores feocromocitoma/paraganglioma.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHAF2	rs113560320	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54949>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SDHB: cáncer gástrico

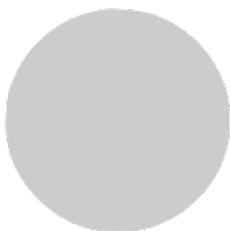
Las mutaciones del gen SDHB pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHB	rs878854576	CC
SDHB	rs878854575	TT
SDHB	rs878854574	TT
SDHB	rs876658461	GG
SDHB	rs876658451	GG
SDHB	rs876658367	CC
SDHB	rs864321636	CC
SDHB	rs786203800	AA
SDHB	rs786203506	GG
SDHB	rs786203251	GG
SDHB	rs786202732	AA
SDHB	rs786201161	TT
SDHB	rs786201095	AA
SDHB	rs786201085	CC
SDHB	rs786201063	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs74315372	TT
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs74315367	GG
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs727504457	AA
SDHB	rs587782703	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs587782243	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs397516833	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6390>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SDHC: cáncer gástrico

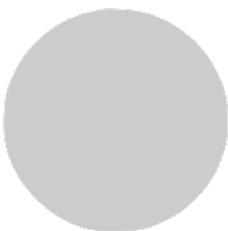
Las mutaciones del gen SDHC pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHC	rs981049067	GG
SDHC	rs786203457	AA
SDHC	rs764575966	CC
SDHC	rs755235380	AA
SDHC	rs587776653	GG
SDHC	rs587776652	GG
SDHC	rs201286421	CC
SDHC	rs1131691062	AA
SDHC	rs1057517818	GG
SDHC	rs898854295	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6391>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SDHD: cáncer de mama, de útero y gástrico

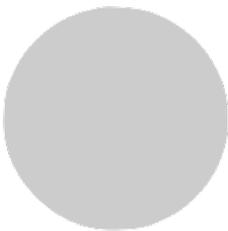
Las mutaciones del gen SDHD pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de útero y gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHD	rs878854594	CC
SDHD	rs80338845	GG
SDHD	rs80338844	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1060503769	GG
SDHD	rs1050032491	TT
SDHD	rs104894304	AA
SDHD	rs104894302	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6392>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## Síndrome de predisposición tumoral relacionado con BAP1

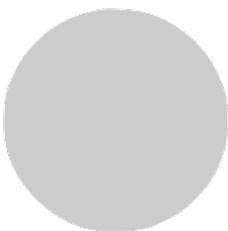
Las mutaciones del gen BAP1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el carcinoma de células renales y el cáncer de mama. Además, algunos estudios asociaron este gen, en menor medida, con el meningioma y el cáncer de ovario y riñón.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BAP1	rs864622592	GG
BAP1	rs387906848	GG
BAP1	rs200156887	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289539](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289539)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SMAD4: síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal

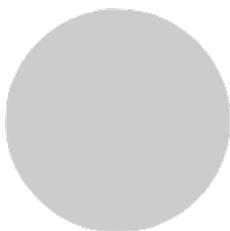
Las mutaciones del gen SMAD4 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD4	rs878854769	GG
SMAD4	rs876660556	GG
SMAD4	rs876660079	GG
SMAD4	rs876658694	CC
SMAD4	rs863224400	CC
SMAD4	rs80338964	CC
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs587781618	GG
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs377767382	TT
SMAD4	rs377767371	GG
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs377767353	GG
SMAD4	rs377767350	TT
SMAD4	rs377767347	GG
SMAD4	rs377767331	CC
SMAD4	rs377767326	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs1316902116	CC
SMAD4	rs121912581	GG
SMAD4	rs1060500740	TT
SMAD4	rs1060500738	TT
SMAD4	rs1060500733	CC
SMAD4	rs1057519739	GG
SMAD4	rs863224507	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4089>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SMARCB1: Tumor rabdoide familiar

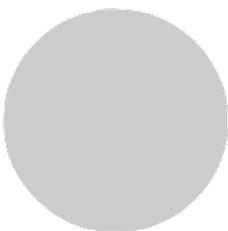
Las mutaciones del gen SMARCB1 pueden estar relacionadas con enfermedades como la schwannomatosis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMARCB1	rs797045989	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6598>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## SMARCE1: Meningioma múltiple familiar

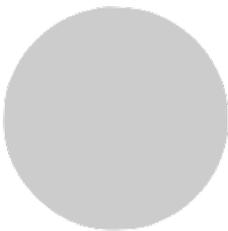
Las mutaciones del gen SMARCE1 pueden estar relacionadas con enfermedades como los meningiomas familiares múltiples.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMARCE1	rs387906857	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263662](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263662)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## STK11: cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas

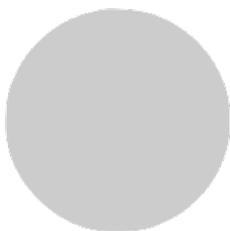
Las mutaciones del gen STK11 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal, gástrico y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881975	GG
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG
STK11	rs1057520039	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6794>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## TERT: Melanoma familiar

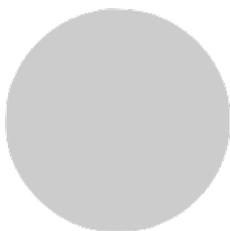
Las mutaciones del gen TERT pueden estar relacionadas con enfermedades como el melanoma familiar.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TERT	rs797046041	GG
TERT	rs770066110	GG
TERT	rs121918666	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7015>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## TP53: síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama y más

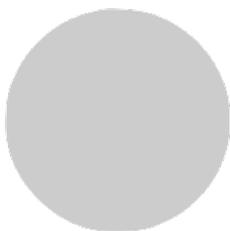
Las mutaciones del gen TP53 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal y de páncreas. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP53	rs985033810	CC
TP53	rs879253942	AA
TP53	rs879253911	CC
TP53	rs878854073	CC
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876660548	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs876659384	CC
TP53	rs876658982	CC
TP53	rs876658483	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs869312782	CC
TP53	rs866775781	CC
TP53	rs866380588	GG
TP53	rs864622237	AA
TP53	rs863224500	CC
TP53	rs863224499	CC
TP53	rs863224451	CC
TP53	rs786202962	CC
TP53	rs786202799	TT
TP53	rs786202222	AA
TP53	rs786202082	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs786201059	CC
TP53	rs786201057	GG
TP53	rs770776262	GG
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs760043106	AA
TP53	rs747342068	TT
TP53	rs730882029	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=145](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## TSC1: complejo de esclerosis tuberosa 1

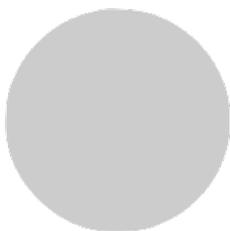
Las mutaciones del gen TSC1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el complejo de esclerosis tuberosa 1.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7248>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## TSC2: complejo de esclerosis tuberosa 2

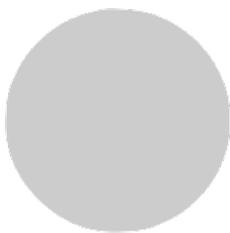
Las mutaciones del gen TSC2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el complejo de esclerosis tuberosa 2.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC2	rs886041919	CC
TSC2	rs886041772	CC
TSC2	rs796053509	GG
TSC2	rs796053492	GG
TSC2	rs796053484	GG
TSC2	rs794727906	GG
TSC2	rs794727602	AA
TSC2	rs773920155	GG
TSC2	rs45517414	CC
TSC2	rs45517412	CC
TSC2	rs45517411	GG
TSC2	rs45517404	GG
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs45517399	GG
TSC2	rs45517398	TT
TSC2	rs45517396	CC
TSC2	rs45517395	GG
TSC2	rs45517393	CC
TSC2	rs45517388	CC
TSC2	rs45517382	AA
TSC2	rs45517379	AA
TSC2	rs45517375	GG
TSC2	rs45517371	GG
TSC2	rs45517358	GG
TSC2	rs45517355	AA
TSC2	rs45517352	CC
TSC2	rs45517348	CC
TSC2	rs45517346	GG
TSC2	rs45517340	CC
TSC2	rs45517335	CC
TSC2	rs45517330	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7249>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## VHL: síndrome Von Hippel-Lindau

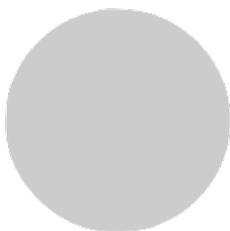
Las mutaciones del gen VHL pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome Von Hippel-Lindau.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs869025616	TT
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=892](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892)

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## WT1: Nefroblastoma

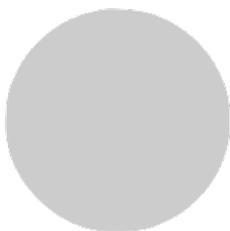
Las mutaciones del gen WT1 pueden estar relacionadas con enfermedades como tumores renales malignos raros y tumores de Wilms.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WT1	rs587776577	GG
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28942089	GG
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907910	GG
WT1	rs121907909	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7490>

# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## Poliposis adenomatosa familiar

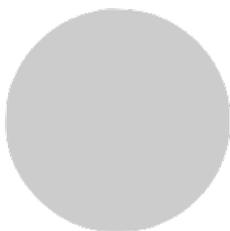
La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se caracteriza por el desarrollo de cientos a miles de adenomas en el recto y el colon durante la segunda década de la vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs886039625	AA
APC	rs886039618	CC
APC	rs886039507	GG
APC	rs879254169	TT
APC	rs879254092	CC
APC	rs879254087	AA
APC	rs879254032	AA
APC	rs879253785	GG
APC	rs879253783	TT
APC	rs878853444	AA
APC	rs878853438	CC
APC	rs878853432	CC
APC	rs876660802	CC
APC	rs876660665	AA
APC	rs876659973	GG
APC	rs876659539	CC
APC	rs876659517	CC
APC	rs876659280	CC
APC	rs876659022	TT
APC	rs876658941	GG
APC	rs876658858	TT
APC	rs876658846	CC
APC	rs876658811	GG
APC	rs876658802	CC
APC	rs876658667	GG
APC	rs876658325	CC
APC	rs876658214	AA
APC	rs864622629	TT
APC	rs863225370	GG
APC	rs863225365	TT
APC	rs863225362	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=733](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733)

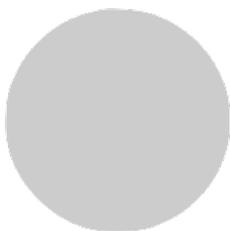
# Enfermedades complejas: mutaciones oncogénicas

## Síndrome de Kenny-Caffey

Un raro síndrome hereditario que predispone al cáncer, caracterizado por predisposición a una amplia variedad de cánceres, incluidas neoplasias del tracto digestivo, tracto urinario, riñón, endometrio, ovario, cerebro y próstata, así como tumores sebáceos de la piel, según el gen involucrado. . Los tumores pueden aparecer a cualquier edad, pero suelen surgir en personas jóvenes. Los factores que influyen en el riesgo individual de sufrir tumores incluyen el sexo, la edad, el gen afectado y los antecedentes personales de cáncer.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=144](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AIMP2	rs587779333	TT
EPM2AIP1	rs72481822	GG
EPM2AIP1	rs63750706	CC
EPM2AIP1	rs63750648	AA
EPM2AIP1	rs63750580	AA
EPM2AIP1	rs587778967	AA
EPM2AIP1	rs267607706	CC
EPM2AIP1	rs111052004	TT
MLH1	rs876658657	AA
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63750978	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63750453	GG
MLH1	rs63750303	GG
MLH1	rs63750266	GG
MLH1	rs63750193	TT
MLH1	rs63749990	TT
MLH1	rs63749859	TT
MLH1	rs63749818	CC
MLH1	rs63749792	CC
MLH1	rs587779950	GG
MLH1	rs587779022	GG
MLH1	rs587778998	AA
MLH1	rs267607900	AA

# Enfermedades complejas: análisis multivariante

## Sepsis

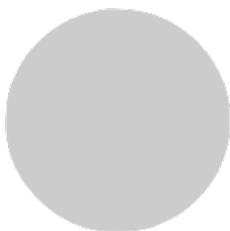
La sepsis es una afección causada por una respuesta inmunológica exacerbada a una infección, que provoca una respuesta inflamatoria que causa daños en tejidos y órganos. Sus síntomas suelen incluir fiebre, aumento de las frecuencias cardíaca y/o respiratoria, confusión o desorientación, sudoración, y piel fría y húmeda. En algunos casos, puede presentar síntomas concretos de la infección específica que la ha provocado. Se trata de una afección grave y potencialmente mortal. La genética desempeña un papel crucial en el posible desarrollo de esta enfermedad, y genes como IL1B, TOLLIP, TNF y CXCL8 se correlacionan con determinada predisposición a sufrir sepsis o a una mayor gravedad de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
	rs4073	TA
IL1B	rs16944	GG
	rs1800629	GG
TOLLIP	rs5743942	GG
TOLLIP	rs5743867	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



Según tu genotipo, no tienes una predisposición particular a sufrir sepsis. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3459853/pdf/pone.0046113.pdf>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4449781/pdf/cei0180-0531.pdf>

# Enfermedades complejas: análisis multivariante

## Shock séptico

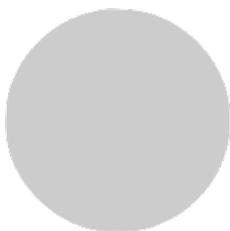
El shock séptico es un estado de alta gravedad en el desarrollo de la sepsis. Sus síntomas coinciden en general los de esta afección, pero suelen incluir, además, una presión arterial peligrosamente baja, disminución de la cantidad de orina producida y cambios en el estado mental. Estas anomalías circulatorias, celulares y metabólicas profundas, específicas del shock séptico, están asociadas con un mayor riesgo de mortalidad que en la sepsis, convirtiéndola en una afección crítica. El ADN también juega un papel esencial en esta afección, ya que los genes SFTPB y TNFAIP3 se han relacionado con la susceptibilidad genética a sufrir un shock séptico.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SFTPB	rs1130866	AG
TNFAIP3	rs6920220	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, no está particularmente predispuesto al shock séptico. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Más información:

<https://dx.doi.org/10.1097/01.ccm.0000124872.55243.5a>

# Enfermedades complejas: análisis multivariante

## Síndrome de Dificultad Respiratoria Aguda (SDRA)

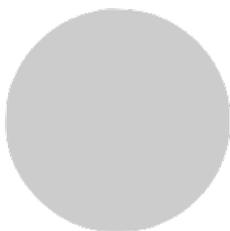
El Síndrome de Dificultad Respiratoria Aguda (SDRA) es una afección grave del sistema respiratorio, que se caracteriza por la inflamación generalizada de los pulmones. El índice de prevalencia de la enfermedad es bajo, pero su índice de mortalidad es alto en un corto plazo de tiempo. Los síntomas incluyen dificultad para respirar, respiración agitada y coloración azulada de la piel. Sus causas son múltiples y de muy diversa índole, pero se ha comprobado que la genética influye en la susceptibilidad a esta enfermedad. Concretamente, determinadas mutaciones en genes como ADIPOQ-AS1 y IL4 se han asociado con esta enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADIPOQ	rs2082940	CC
AGT	rs699	GG
AHR	rs2066853	GG
	rs4073	TA
CYP1A1	rs2606345	AC
IL13	rs20541	GG
IL4	rs2243250	TC
SFTPB	rs1130866	AG
	rs1800629	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según tu genotipo, no estás especialmente predispuesto a sufrir el síndrome de dificultad respiratoria aguda (SDRA). Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929660/pdf/pone.0089170.pdf>

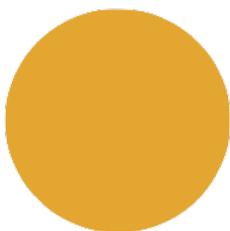
# Virus, bacterias y hongos

## Gravedad de la infección por COVID19

El coronavirus (COVID-19) es una enfermedad infecciosa causada por el virus SARS-CoV-2, que provocó una pandemia mundial en 2020. El estado grave de la enfermedad se presenta en el 5% de los pacientes en general y en el 22% de los pacientes hospitalizados, y puede suponer que los afectados requieran ventilación mecánica debido a insuficiencia respiratoria; que sufran otras insuficiencias orgánicas como coagulopatía, lesiones miocárdica o renal agudas; y, en el peor de los casos, el fallecimiento. La prevención de la progresión hacia el estado crítico de la enfermedad es fundamental para reducir la tasa de mortalidad. Un estudio de 2020, en el que colaboraron cientos de instituciones y empresas a nivel internacional (24Genetics entre ellas) demostró la interrelación de genética y Covid-19, ya que se pudo comprobar que el gen TYK2 estaba relacionado con la predisposición genética a evolucionar hacia el estado grave de Covid-19.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tiene mayor predisposición a evolucionar a un estado grave de esta enfermedad que la mayoría de la población. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.nature.com/articles/s41586-021-03767-x>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APCDD1L	rs117463534	CC
DPP9	rs2109069	AA
FYCO1	rs13079478	GG
IFNAR2	rs1131964	CC
KAT7	rs3785928	GG
LAMB1	rs2237698	TC
LOC1053	rs676314	AA
LOC1053	rs79708423	CC
LOC1053	rs4076440	AA
NLN	rs114969787	CC
OAS3	rs10735079	AA
THBS3	rs35154152	TT
TNFSF15	rs6478109	GG
TYK2	rs2304256	AC
#N/A	rs1264701	GG

# Virus, bacterias y hongos

## Síndrome Respiratorio Agudo Severo (SARS)

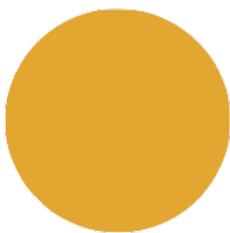
El síndrome respiratorio agudo severo (SARS, por sus siglas en inglés) es una enfermedad altamente infecciosa causada por el virus SARS-CoV, que puede provocar una infección pulmonar grave en humanos. Los síntomas iniciales suelen incluir fiebre, dolor de cabeza y muscular, y posteriormente se presentan síntomas respiratorios, como tos, dificultad para respirar y neumonía. Además, los pacientes con SARS a menudo muestran una disminución en el número de linfocitos en la sangre, lo que suele afectar a la gravedad de la enfermedad. La genética personal desempeña un papel importante en la predisposición a la infección por SARS-CoV. Concretamente, determinadas variantes en genes como MBL2, IFNG y CCL2 se han asociado con una mayor predisposición a padecer SARS. Por lo tanto, la comprensión de la genética del SARS puede proporcionar información valiosa para el desarrollo de nuevos tratamientos y medidas preventivas para la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFNG	rs2430561	TA
CCL2	rs1024611	AA
MBL2	rs1800450	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Dependiendo de tu genotipo, estás predispuesto al SARS. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

[https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453\(15\)00090-0/pdf](https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453(15)00090-0/pdf)  
<https://www.journalofinfection.com/action/showPdf?pii=S0163-4453%2815%2900090-0>

# Virus, bacterias y hongos

## VIH - Contagio

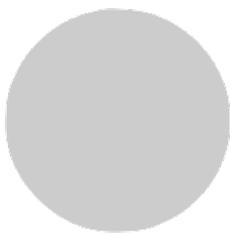
El VIH-1 (Virus de Inmunodeficiencia Humana tipo 1) es un virus que suele debilitar el sistema inmunitario de las personas infectadas y evolucionar hacia el Síndrome de Inmunodeficiencia Adquirida (SIDA), lo que facilita la aparición de infecciones oportunistas y cáncer, cuyo tratamiento es más complicado debido a la situación de inmunodepresión del paciente. La transmisión ocurre por exposición a sangre y otros fluidos corporales de la persona infectada, por lo que el contacto sexual es una de las principales vías de contagio. En el ámbito genético se ha comprobado que diferentes genes como TLR8-AS1AS y IL4 se han vinculado a ciertos niveles de protección frente a la infección por el VIH en hombres.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IL4	rs2243250	TC
TLR2	rs3804099	CC
TLR7	rs179012	GG
TLR8 AS1	rs3764880	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, no está particularmente predispuesto a la infección por VIH-1. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18605904/>  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11930331/>

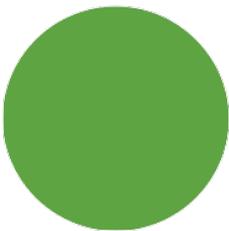
# Virus, bacterias y hongos

## Herpes genital

El herpes genital, o virus del herpes simple tipo 2 (VHS-2), es una infección viral común que causa ampollas y llagas en la zona genital de las personas infectadas. Es una enfermedad altamente contagiosa, que se propaga a través del contacto sexual. La persona infectada puede transmitir el virus desde que comienza a incubarlo hasta una semana después de la aparición de las lesiones cutáneas. El herpes genital no tiene cura y los antivirales sólo mitigan la frecuencia de los brotes. Adicionalmente se pueden tomar otros medicamentos específicos que traten la sintomatología. La genética juega un papel importante en la predisposición a la infección por el virus del herpes genital. Se ha comprobado que variantes genéticas concretas en el gen TLR3 están vinculadas a una menor predisposición al contagio del virus del herpes simple tipo 2.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Dependiendo de su genotipo, tiene una predisposición muy baja a la infección por el virus del herpes simple tipo 2. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552940>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TLR3	rs13126816	AA
TLR3	rs3775291	TT

# Virus, bacterias y hongos

## Cirrosis y Cáncer de hígado por Hepatitis B

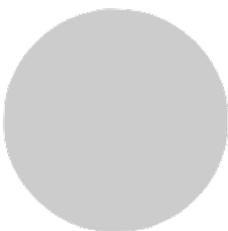
La hepatitis B, causada por el virus de la hepatitis B (VHB), puede ser una infección grave que provoca daños en el hígado. Suele ser asintomática hasta que se desarrollan complicaciones. La genética influye en la predisposición a la enfermedad por hepatitis B. Las mutaciones en genes como ESR1 e NOD2 se asocian a un mayor riesgo. La vacunación es fundamental para prevenir la infección. Los análisis de sangre permiten hacer un diagnóstico, y el tratamiento incluye medicamentos antivirales. La prevención incluye la atención médica en caso de sospecha de infección.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ESR1	rs2234693	TT
LOC1053	rs2227982	GG
NOD2	rs2066845	GG
NOD2	rs2066844	CC
STAT4	rs7574865	TT
TLR3	rs3775290	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, no está particularmente predispuesto a la cirrosis relacionada con la hepatitis B. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6616055/>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25014269>

# Virus, bacterias y hongos

## Neumonía extrahospitalaria

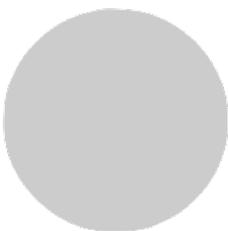
La denominada Neumonía Adquirida en la Comunidad (NAC), o extrahospitalaria, se refiere a una neumonía, en cualquiera de sus variantes, contraída por una persona fuera del sistema de salud, es decir, en la vida diaria. La NAC es una infección del pulmón que puede ser causada por múltiples microorganismos (bacterias, virus y hongos), afecta a personas de todas las edades, y se produce como resultado de que las áreas del pulmón que absorben el oxígeno (alvéolos) se llenan de líquido. Como consecuencia, el pulmón inhibe su función, causando síntomas como disnea, fiebre, dolor en el pecho y tos. El tratamiento para esta patología suele depender del microorganismo que la ha generado. La genética juega un papel esencial en el desarrollo de esta enfermedad, ya que variantes en el gen IL6-AS1 se han vinculado a padecer neumonía extrahospitalaria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	CC
TNFRSF1	rs1061622	TG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, no está particularmente predispuesto a la neumonía adquirida en la comunidad. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/>  
<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

# Virus, bacterias y hongos

## Neumonía hospitalaria

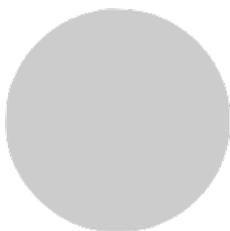
La neumonía hospitalaria (HAP-Hospital Acquired Pneumonia), también conocida como neumonía nosocomial, es una infección pulmonar adquirida en el hospital, que suele presentarse en pacientes después de 48-72 horas de ingreso. Esta enfermedad es causada principalmente por bacterias, aunque también pueden provocarla virus y hongos, y es la segunda infección nosocomial más común (15-20% del total) después de las infecciones del tracto urinario. En general, la neumonía nosocomial es una enfermedad grave y potencialmente mortal, y la genética puede desempeñar un papel importante en la susceptibilidad a la misma. Se ha comprobado que el gen IL6-AS1 codifica para una citocina inflamatoria que está involucrada en la respuesta inmunitaria, y los estudios demuestran que las personas con ciertas variantes genéticas en este gen tienen mayor riesgo de desarrollar neumonía hospitalaria.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, no está particularmente predispuesto a la neumonía adquirida en el hospital. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Más información:

<https://www.ijidonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

# Virus, bacterias y hongos

## Neumonía hospitalaria grave

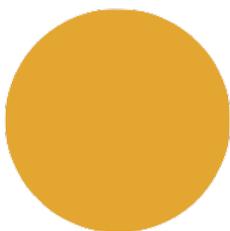
La neumonía hospitalaria (HAP-Hospital Acquired Pneumonia), también conocida como neumonía nosocomial, es una infección pulmonar adquirida en el hospital, que suele presentarse en pacientes después de 48 -72 horas de ingreso. Esta enfermedad es causada principalmente por bacterias, aunque también pueden provocarla virus y hongos, y es la segunda infección nosocomial más común (15-20% del total) después de las infecciones del tracto urinario. En general, la neumonía nosocomial es una enfermedad grave y potencialmente mortal, y la genética puede desempeñar un papel importante en la susceptibilidad al desarrollo hacia un estadio de gravedad de la misma. Se ha comprobado que personas con determinadas variantes en los genes ABCB1 y AGTR1 tienen una mayor predisposición a que la neumonía hospitalaria desemboque en un mayor tiempo de ingreso.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCB1	rs1045642	AA
AGTR1	rs5186	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, tiene una alta predisposición a sufrir neumonía grave adquirida en el hospital. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120>

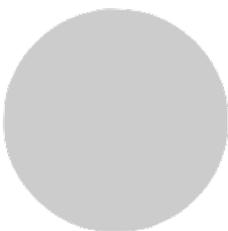
# Virus, bacterias y hongos

## Bronquitis

La bronquitis es una enfermedad respiratoria, causada por inflamación de los bronquios, que provoca tos, sibilancias, fatiga y dolor en el pecho. Aunque factores ambientales, como la exposición al humo del tabaco y los contaminantes del aire, pueden influir en el desarrollo de la enfermedad, la genética también juega un papel importante. En concreto, el gen LOC100287329 ha sido relacionado con la predisposición genética a la bronquitis. Este gen produce una proteína, llamada factor de necrosis tumoral alfa-linfoide, que está involucrada en la respuesta inflamatoria de nuestro cuerpo. La investigación ha demostrado que determinadas variantes genéticas del gen LOC100287329 pueden aumentar la predisposición a padecer bronquitis. Por tanto, entender el papel del gen LOC100287329 en el desarrollo de la bronquitis podría ayudar a desarrollar nuevos enfoques terapéuticos para la enfermedad.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según tu genotipo, no tienes una predisposición particular a sufrir bronquitis. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598\\_2017\\_Article\\_6791.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598_2017_Article_6791.pdf)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1002	rs909253	AG
LOC1002	rs1041981	AC

# Alergias e intolerancias

## Intolerancia a la lactosa

La lactosa es el principal azúcar de origen natural que hay en la leche y los productos lácteos. Está formada por la unión de una molécula de glucosa y otra de galactosa, dos azúcares simples que el cuerpo utiliza para producir energía. La enzima lactasa es imprescindible para descomponer la lactosa en glucosa y galactosa, proceso clave en determinados procesos inmunitarios y neuronales. Algunas personas no pueden producir suficiente lactasa, y, como resultado, la lactosa no se digiere y se fermenta en el intestino, generando gases, malestar digestivo, distensión abdominal y/o diarrea.

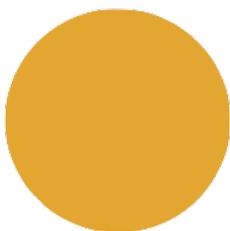
Existen factores genéticos que juegan un papel importante en la absorción de la lactosa, como es el caso del gen MCM6, directamente relacionado con este proceso.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MCM6	rs4988235	GG

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según tu genotipo, tienes predisposición a tener dificultad para metabolizar la lactosa. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jbmr.83>

# Alergias e intolerancias

## Alergia al marisco

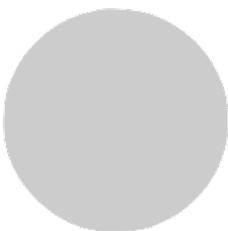
La alergia al marisco es una reacción crítica del sistema inmunológico a las proteínas presentes principalmente en los crustáceos. Los gambas y otros mariscos son una de las fuentes más habituales de alergia alimentaria. Los síntomas son múltiples y pueden variar desde una leve irritación en la zona de contacto con el alimento (labios, lengua, boca..) o una inflamación en la zona de la garganta, que puede dificultar o incluso impedir la respiración, hasta una reacción potencialmente mortal llamada anafilaxis. En el ámbito genético, se han relacionado mutaciones en el gen TH2LCRR con un mayor riesgo de desarrollar alergia a las gambas y, por analogía, a otros crustáceos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IL13	rs20541	GG
TH2LCRR	rs1800925	CC
#N/A	rs9275596	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, su predisposición a la alergia a los mariscos es estándar. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33175217/>

# Alergias e intolerancias

## Acumulación de Mercurio

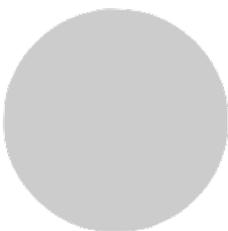
El mercurio es un metal pesado, que llega al organismo de las personas principalmente a través de la ingesta de pescados, es absorbido por el tracto intestinal, transportado a través de la sangre y acumulado en distintos órganos del cuerpo. Niveles elevados de este metal pesado pueden causar daños en el tracto gastrointestinal, el sistema nervioso y los riñones, especialmente en los lactantes, los niños y las embarazadas. A nivel genético, se ha comprobado que algunos individuos pueden tener mayor facilidad para acumular mercurio en sangre, debido a su genética. Concretamente los genes GCLC y GSTP1 codifican para una enzima que ayuda a desintoxicar el cuerpo de compuestos tóxicos como el mercurio y reducir sus daños celulares.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GCLC	rs17883901	GG
GSTP1	rs1138272	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



Según su genotipo, su predisposición a acumular mercurio en la sangre es estándar. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16599007/>

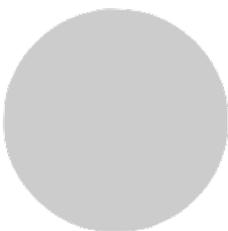
# Alergias e intolerancias

## Rinitis alérgica

La rinitis alérgica es la inflamación de la mucosa nasal, cuyos síntomas son bastante similares a los del resfriado: picor nasal, estornudos, mucosidad y congestión nasal, enrojecimiento y lagrimeo de los ojos, tos y picor en el paladar. En ocasiones puede llegar a provocar asma o eccema. Su causa es la exposición a determinados alérgenos, principalmente polen, ácaros del polvo, hongos o epitelios de animales. Los síntomas aparecen normalmente poco después del contacto con el alérgeno. Para su tratamiento, en ocasiones se utiliza inmunoterapia específica, que consiste en la administración controlada de un extracto de la sustancia que el paciente es alérgico, hasta que disminuyen sus síntomas. La condición puede ser o no heredable, pero a nivel genético se ha constatado la correlación del gen LOC105376805 con la rinitis alérgica, lo que sugiere un papel importante en la predisposición a padecer esta patología.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, estás predispuesto a padecer esta enfermedad, similar a la mayoría de la población. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GLI3	rs4724100	TC
#N/A	rs6898653	AA
#N/A	rs216518	CC
#N/A	rs2155219	TT
#N/A	rs17513503	CC

# Alergias e intolerancias

## Alergia al polen de gramíneas

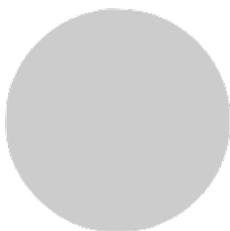
Las gramíneas son plantas herbáceas monocotiledóneas con más de 800 géneros y 12.000 especies conocidas, incluyendo el trigo, el alpiste, la avena, el arroz, la caña de azúcar, el césped y las malezas. Su polen es conocido por causar alergias en muchas personas, manifestándose en síntomas como congestión nasal, ojos llorosos, urticaria e incluso shock anafiláctico en casos extremos. La genética, especialmente el gen EPS15, juega un papel en la predisposición a estas alergias, lo que puede influir en el desarrollo de estrategias de prevención y tratamiento. También se están investigando posibles conexiones entre la alergia al polen de gramíneas y enfermedades como el asma y la rinitis alérgica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HLA	rs7775228	TT
LOC1019	rs631208	AG
DNAH5	rs6554809	TC
#N/A	rs7617456	AG
#N/A	rs2155219	TT
#N/A	rs17513503	CC

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, estás predispuesto a padecer esta enfermedad, similar a la mayoría de la población. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23817571/>

# Biomarcadores y otros

## Niveles de calcio

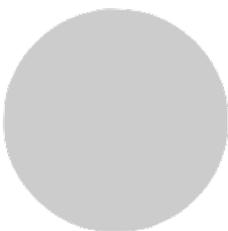
El calcio es vital para el funcionamiento normal de múltiples órganos y su concentración sérica está estrechamente regulada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GC
GCKR	rs780094	TC
LINC007	rs10491003	TC
CARS1	rs7481584	GG
LOC1053	rs7336933	GG
CYP24A1	rs1570669	AG
WDR81	rs12150338	CC

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de fósforo

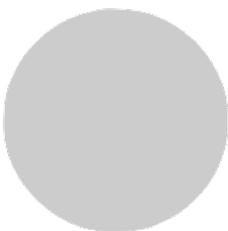
El fósforo es un mineral esencial que mantiene la energía celular y mineraliza el esqueleto. Debido a que las acciones complejas de los transportadores de iones y las hormonas reguladoras regulan las concentraciones séricas de fósforo, la variación genética puede determinar la variación interindividual en el metabolismo del fósforo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NBPF3	rs1697421	CC
CSTA	rs17265703	AG
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
FERRY3	rs2970818	TT

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de magnesio

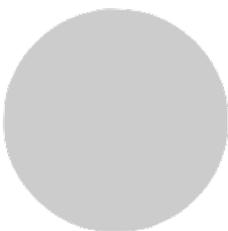
Los cationes de magnesio, potasio y sodio, comúnmente medidos en suero, están involucrados en muchos procesos fisiológicos que incluyen el metabolismo de la energía, la función nerviosa y muscular, la transducción de señales y la regulación de la presión arterial.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MUC1	rs4072037	CC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TC
LOC1001	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443)

## Biomarcadores y otros

### Niveles de ácidos grasos en plasma (omega 6)

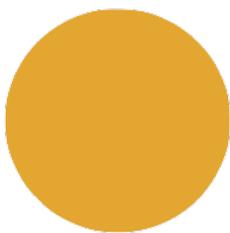
Los ácidos grasos poliinsaturados Omega6 (n6) (PUFA) y sus metabolitos están implicados en la señalización celular, la inflamación, la formación de coágulos y otros procesos biológicos cruciales. Los componentes genéticos, como las variantes de los genes de ácidos grasos desaturasa (FADS), determinan la composición de los PUFA n6.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDXDC1	rs2280018	CC
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TG
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs2727270	TC
PDXDC1	rs1136001	TT
FTLP19	rs2069036	TC
FADS1	rs174547	CC
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	GC
FADS1	rs174555	CC

#### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de microglobulina beta-2

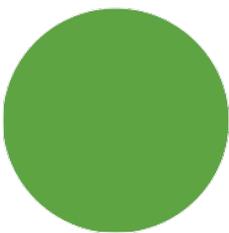
La microglobulina beta-2 (B2M) es un componente de la molécula de clase I del complejo principal de histocompatibilidad (MHC) y se ha estudiado como un biomarcador de la función renal, las enfermedades cardiovasculares y la mortalidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	GG
MICA AS1	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de hemoglobina glicosilada

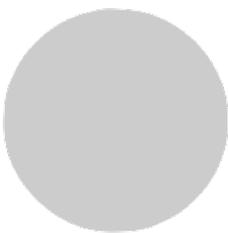
La hemoglobina glicosilada A1c (HbA1c) se usa como una medida del control glucémico y también como un criterio de diagnóstico para la diabetes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMG5	rs6684514	AG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	TC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	AG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
SLC30A8	rs13266634	TC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736)

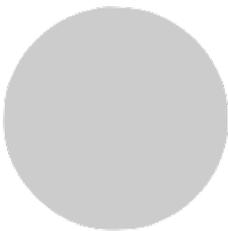
## Biomarcadores y otros

### Niveles de proteína en suero total

De forma sencilla, podríamos decir que el suero es la parte líquida de la sangre que queda después de que se han retirado las células sanguíneas (como los glóbulos rojos y los glóbulos blancos) y las plaquetas, y contiene elementos como agua, sales, azúcares, proteínas y otros compuestos importantes para el funcionamiento de tu cuerpo. Las proteínas presentes en el suero sanguíneo tienen un papel crucial en la modulación y supervisión de múltiples procesos biológicos de nuestro cuerpo, y no son sólo reflejo de nuestra salud general y estado nutricional, sino que también pueden verse afectadas por enfermedades, infecciones y desbalances nutricionales, como desnutrición, cáncer y enfermedades cardiovasculares, renales e inflamatorias. A nivel genético, se ha confirmado que variantes en el gen RPS11, entre otros, tienen la capacidad de influir en la predisposición a tener niveles anormales de proteínas en suero.

#### Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
TNFRSF1	rs4561508	TC
GCKR	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	TT
RPS11	rs2280401	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
ELL2	rs3777200	CC
GCKR	rs1260326	TC
RPS11	rs2280401	GG

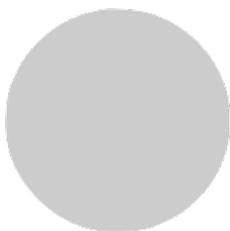
# Biomarcadores y otros

## Niveles de GGT

La GGT (Gamma Glutamyl Transferasa) es un tipo de enzima hepática, esencial en el proceso metabólico de los aminoácidos, que destaca por su capacidad diagnóstica de potenciales alteraciones del hígado. La GGT baja en muchos casos no responde a una enfermedad, sino simplemente a una dieta desequilibrada con ciertas deficiencias en cuanto a nutrientes y vitaminas. Sin embargo, los niveles elevados en sangre pueden ser signo de enfermedad del hígado o de daño en las vías biliares, que son los conductos por donde la bilis entra y sale del hígado. Factores ambientales, como la ingesta de alcohol, ciertos medicamentos y algunas enfermedades, pueden tener un efecto directo sobre estos niveles, pero también hallamos una influencia determinante en nuestra herencia genética. Específicamente, ciertas variantes genes, como el PNPLA3, pueden influir en los niveles de GGT en sangre.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PNPLA3	rs738409	CG
NBPF3	rs1976403	AC
RNU6	rs6984305	TA
LOC1053	rs10819937	CC
ABO	rs579459	CC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TT
ST3GAL4	rs2236653	TC
ASGR1	rs314253	TC
ABHD12	rs7267979	AA
LOC1019	rs1497406	AA
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AC
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	CC
DLG5	rs754466	AA
HNF1A	rs7310409	AG
EXOC3L4	rs944002	AA
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	CC
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TT
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	GC

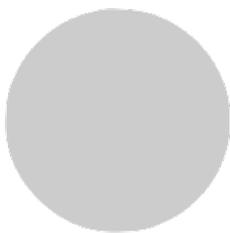
# Biomarcadores y otros

## Niveles de glicerofosfolípidos

Los fosfoglicéridos o glicerofosfolípidos son moléculas lipídicas del grupo de los fosfolípidos. Están compuestos por ácido fosfatídico, una molécula compleja compuesta por glicerol, en el que se han esterificado dos ácidos grasos (uno saturado y otro insaturado) y un grupo fosfato.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PKD2L1	rs603424	AG
MYRF	rs174536	AC
MYRF	rs174537	TG
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174550	CC
FADS1	rs174555	CC
FADS2	rs968567	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174576	AA
FADS2	rs174578	TA
FADS2	rs174578	TA
SYNE2	rs7157785	GG
GPHN	rs1077989	AA
GPHN	rs1077989	AA

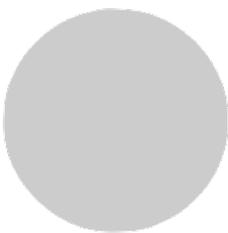
# Biomarcadores y otros

## Niveles de albúmina en suero

La albúmina es una proteína producida por el hígado que destaca como la más presente en el suero sanguíneo. Es una sustancia vital para regular el equilibrio osmótico, que es la relación que hay entre los líquidos del interior de la célula (intracelular) y su medio externo (extracelular), y para transportar diversas moléculas. Una disminución en sus niveles puede ser una señal de alerta de posibles afecciones renales o hepáticas, y niveles bajos de albúmina suele indicar deshidratación. En cualquier caso, niveles anormales, por exceso o por defecto, no están necesariamente asociados a un problema de salud. Se ha comprobado que ciertos medicamentos pueden tener un impacto en los niveles de albúmina y la genética también es un importante factor de influencia. Concretamente, se han identificado variantes en genes, como el FRMD5, que influyen en concentración de albúmina en suero.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	TC
RPS11	rs2280401	GG
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	TT
HPN AS1	rs11671010	TT
CHRNA3	rs12914385	CC
ELL2	rs3777200	CC

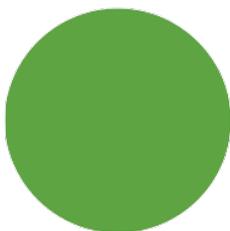
# Biomarcadores y otros

## Niveles de fosfolípidos

Los fosfolípidos son fuente de ácidos grasos esenciales y actúan como componentes clave en la formación y función de las membranas celulares, por lo que son fundamentales para asegurar una óptima salud celular, además de funcionar como vehículo biológico en la absorción de vitaminas liposolubles, como A, D, E y K. Los lípidos almacenados representan la despensa energética del organismo y son fuente de energía durante el ejercicio. Alteraciones en el balance de este tipo de lípidos pueden ser precursoras de disfunciones metabólicas y problemas cardiovasculares, entre otras patologías. La alimentación y el propio metabolismo del individuo son determinantes en la concentración de estos lípidos, pero estudios científicos han evidenciado la influencia genética en este proceso. En particular, se ha destacado que variantes en genes como el LCT, influyen en la predisposición a tener niveles anormales de fosfolípidos.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AC
RPLP0P2	rs1692120	GG
FADS1	rs174547	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	TT
LCT	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AA
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	TC
SYCP2L	rs4713103	TG
RAB3IL1	rs2521572	TG
DAGLA	rs198426	CC
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TC
STIM2	rs6844153	TT
ELOVL2	rs2236212	GC
ELOVL2	rs4711171	TC

# Biomarcadores y otros

## Modificación de la estructuras cardíacas

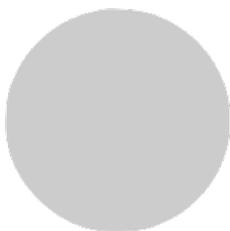
Las medidas ecocardiográficas de la estructura y función del ventrículo izquierdo (VI) son fenotipos hereditarios de posible enfermedad cardiovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	TC
SMG6	rs10852932	GG
PRDM6	rs17470137	GG
HMGA2	rs4026608	TT
LINC023	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	GG

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener medidas normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346)

# Biomarcadores y otros

## Ritmo cardíaco

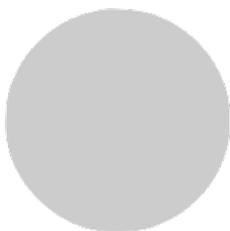
La frecuencia cardíaca elevada en reposo se asocia con un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TT
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	CC
ACHE	rs13245899	AG
FADS1	rs174549	AG
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	TG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	AA
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	GG
RFX4	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979)

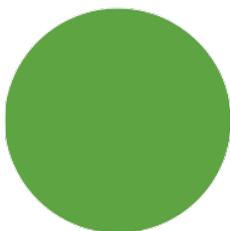
# Biomarcadores y otros

## Pulsaciones en reposo

Una mayor frecuencia cardíaca en reposo se asocia con un aumento de la enfermedad cardiovascular .

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TFPI	rs4140885	GG
GNG11	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TT
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	CC
ACHE	rs13245899	AG
FADS1	rs174549	AG
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	TG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	AA
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	GG
RFX4	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
PKD2L2	rs7722600	AA

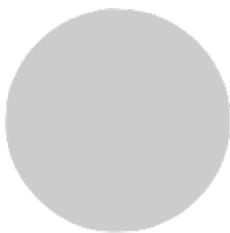
## Biomarcadores y otros

### Niveles de bilirrubina

La bilirrubina es un pigmento amarillento que se produce durante la descomposición de los glóbulos rojos, pasa a través del hígado y, finalmente, se expulsa del cuerpo. Los niveles más bajos de lo normal no son una preocupación, pero los niveles anormalmente elevados pueden indicar que el hígado no está eliminando la bilirrubina de manera apropiada, lo puede dar indicios de una enfermedad o daño hepático. Por ello, se considera que es un indicador importante para detectar determinadas afecciones. Si bien enfermedades hepáticas son factores comunes que influyen en estos niveles, también la genética juega un rol destacable. Variaciones en genes específicos, como el UGT1A10, desempeñan un papel determinante en los niveles de bilirrubina.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UGT1A10	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484)

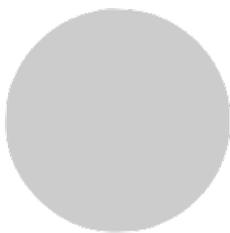
# Biomarcadores y otros

## Niveles de hormonas tiroideas

La hormona tiroidea es esencial para el metabolismo y el desarrollo normales, y las anomalías manifiestas en la función tiroidea conducen a trastornos endocrinos comunes que afectan aproximadamente al 10% de las personas a lo largo de su vida. Además, incluso las alteraciones leves en la función tiroidea se asocian con cambios de peso, fibrilación auricular, osteoporosis y trastornos psiquiátricos.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	CC
LOC1053	rs10799824	AG
LOC1053	rs3813582	TC
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
IGFBP	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FGF7	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	CC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TT
	rs657152	AA
ITPK1	rs11624776	CC
NRG1	rs7825175	AG
LINC006	rs1537424	TT
SASH1	rs9497965	TC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AG
PTCSC2	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	AG

## Biomarcadores y otros

### Cantidad de eosinófilos

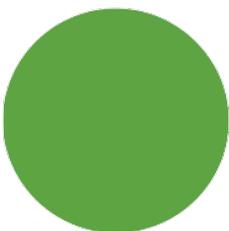
Los eosinófilos son leucocitos pleiotrópicos multifuncionales implicados en el inicio y la propagación de respuestas inflamatorias y, por lo tanto, tienen un papel importante en la patogenia de las enfermedades inflamatorias.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IL1RL1	rs1420101	CC
LOC1027	rs12619285	AA
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	TG
WDR36	rs2416257	CC
TNXB	rs2269426	AA

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610)

## Biomarcadores y otros

### Cantidad de neutrófilos

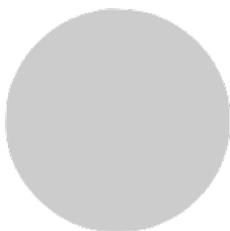
Los neutrófilos son leucocitos (glóbulos blancos) de tipo granulocito también denominados polimorfonucleares (PMN). El recuento de glóbulos blancos (WBC) es una medida clínica común utilizada como un predictor de ciertos aspectos de la salud humana, incluida la inmunidad y el estado de infección. El conteo de WBC es también un rasgo complejo que varía entre individuos y grupos de ascendencia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDK6	rs445	CC
MED24	rs8078723	TT
MED24	rs8078723	TT
PSMD3	rs4794822	TC
PSMD3	rs4794822	TC
AK12388	rs6936204	TC

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241)

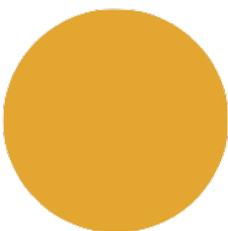
# Biomarcadores y otros

## Interleucina 6 e Inflamación

Las interleuquinas (o interleucinas) son unas proteínas que funcionan como transmisores de alertas en el organismo, cuando se produce una infección o un ataque por parte de microorganismos nocivos. Indican al cuerpo que debe enviar células inmunitarias para neutralizar ese ataque y también cuándo debe finalizar la defensa. La interleuquina 6 (IL-6) funciona habitualmente como acabamos de describir, pero en ocasiones se puede producir una respuesta inmunitaria desproporcionada y una síntesis excesiva de IL-6, que conduce a una respuesta proinflamatoria sistémica, que puede síntomas graves en tejidos y órganos, como pulmones, hígado, riñones, corazón o sistema nervioso central, poniendo potencialmente en peligro la vida del individuo. La genética desempeña una función esencial en la predisposición a generar altos niveles de Interleuquina 6 circulante, según indican mutaciones concretas en el gen IL6R.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Dependiendo de su genotipo, usted está predispuesto a niveles anormalmente altos de interleucina 6. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IL6R	rs4537545	TT
IL6 AS1	rs1800796	CC

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668154/pdf/nihms45547.pdf>

[https://www.researchgate.net/publication/51563230\\_Relationship\\_of\\_Plasma\\_Interleukin-6\\_and\\_Its\\_Genetic\\_Variants\\_With\\_Hypertension\\_in\\_Hong\\_Kong\\_Chinese](https://www.researchgate.net/publication/51563230_Relationship_of_Plasma_Interleukin-6_and_Its_Genetic_Variants_With_Hypertension_in_Hong_Kong_Chinese)

# Biomarcadores y otros

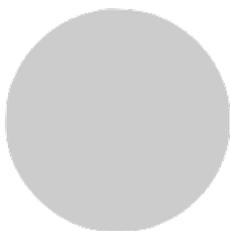
## Cantidad de plaquetas

Las plaquetas son pequeños fragmentos de células sanguíneas. Su función es formar coágulos de sangre que ayuden a sanar las heridas y a prevenir el sangrado. La médula ósea produce las plaquetas. Los problemas pueden surgir cuando se tienen pocas o demasiadas plaquetas o éstas no cumplen su función correctamente.

Si la sangre tiene pocas plaquetas, se le llama trombocitopenia y se puede correr el riesgo de sangrado moderado a severo. Si la sangre contiene demasiadas plaquetas, se corre el riesgo de coágulos sanguíneos.

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	CC
EHD3	rs625132	GG
THADA	rs17030845	CC
LOC3398	rs7641175	AG
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	CC
CARMIL1	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
BAK1	rs210134	AG
LOC1079	rs9399137	TC
CTB	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	CG
CDKN2A	rs3731211	AA
PSMD13	rs505404	TG
FEN1	rs4246215	TT
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CG
SH2B3	rs3184504	CC
RPH3A	rs17824620	CC

# Biomarcadores y otros

## Niveles de IgE

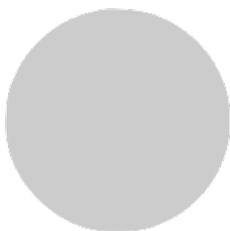
La concentración de atopia e IgE plasmática son rasgos genéticamente complejos, y los factores de riesgo genéticos específicos que conducen a la desregulación de IgE y la atopia clínica son un área de investigación activa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FCER1A	rs2251746	TT
NAB2	rs1059513	TT
IL13	rs20541	GG
LOC1053	rs2523809	TT
HLA W	rs2571391	AC
ACKR1	rs13962	GG
MTCO3P	rs2858331	AG
OR10J7P	rs4656784	AA
LPP	rs9290877	TC

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330)

# Biomarcadores y otros

## Cantidad de glóbulos blancos

Los glóbulos blancos son un tipo de célula sanguínea que se produce en la médula ósea y que se encuentra en la sangre y los tejidos linfáticos. Los glóbulos blancos son parte del sistema inmunitario del cuerpo. Estos ayudan al cuerpo a combatir infecciones y otras enfermedades. Los tipos de glóbulo blanco son los granulocitos (neutrófilos, eosinófilos y basófilos), los monocitos y los linfocitos (células T y células B).

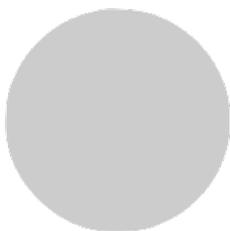
El recuento de glóbulos blancos es una medida clínica común a partir de los ensayos de conteo sanguíneo completo, y varía ampliamente entre individuos sanos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	GG
LOC1053	rs10980800	TC
PSMD3	rs8078723	TT
HCG22	rs2517510	TT
PSMD3	rs4794822	TC

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480)

# Biomarcadores y otros

## Cantidad de monocitos en sangre

Los monocitos son un tipo de glóbulos blancos agranulocitos. Es el leucocito de mayor tamaño.

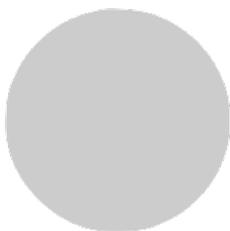
Con el recuento de glóbulos blancos emergiendo como un factor de riesgo importante para las enfermedades inflamatorias crónicas, las asociaciones genéticas de tipos diferenciales de leucocitos, específicamente el recuento de monocitos, están proporcionando nuevos genes candidatos y vías para investigar más a fondo. Los monocitos circulantes desempeñan un papel crítico en enfermedades vasculares, como en la formación de placa aterosclerótica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGA4	rs2124440	GG
RPN1	rs2712381	CC
ACKR2	rs2228467	TC
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TC

## Análisis GWAS

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186)

## Biomarcadores y otros

### Niveles de andrógenos

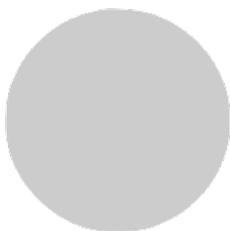
Los niveles circulantes de andrógenos a menudo se usan como indicadores de afecciones fisiológicas o patológicas. Se cree que más de la mitad de la variabilidad para los niveles de andrógenos circulantes está genéticamente influenciada. Este apartado es válido sólo para hombres.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
REEP3	rs10822184	TT
SHBG	rs727428	TC
LOC1053	rs5934505	CC
ATP1B2	rs72829446	CC

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694)

## Biomarcadores y otros

### Niveles de sulfato de dehidroepiandrosterona

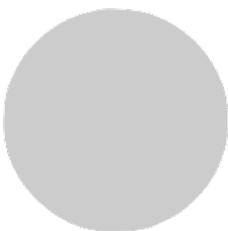
El sulfato de dehidroepiandrosterona (DHEAS) es el esteroide circulante más abundante secretado por las glándulas suprarrenales; sin embargo, su función es desconocida. Su concentración sérica disminuye significativamente con el aumento de la edad, lo que ha llevado a la especulación de que una deficiencia relativa de DHEAS puede contribuir al desarrollo de enfermedades comunes relacionadas con la edad o a la disminución de la longevidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZKSCAN5	rs11761528	CC
SULT2A1	rs2637125	GG
SRP14	rs7181230	AA
HHEX	rs2497306	CC
LOC1079	rs2185570	TC
TRIM4	rs17277546	GG
BCL2L11	rs6738028	CG
ARPC1A	rs740160	CC

### Análisis GWAS

#### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

#### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de uromodulina urinaria

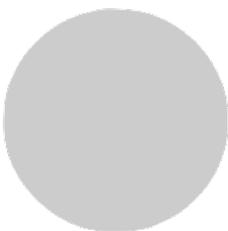
La uromodulina es la proteína más abundante excretada en la orina normal. Las variantes del gen MARCHF1, que codifica uromodulina, están asociadas con la función renal, y los niveles de uromodulina urinaria pueden ser un biomarcador de enfermedad renal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDILT	rs12446492	TT
UMOD	rs12917707	TG
MARCHF	rs4533720	AA
PDILT	rs4494548	GG

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125)

# Biomarcadores y otros

## Niveles de ácido úrico

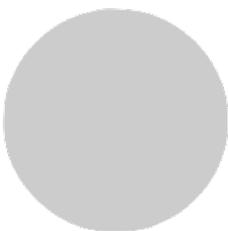
Los niveles elevados de ácido úrico en suero causan gota y son un factor de riesgo de enfermedades cardiovasculares y diabetes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TG
ABCG2	rs2231142	GG
CARMIL1	rs742132	AA
SLC17A1	rs1183201	TT
SLC16A9	rs12356193	AG
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A1	rs505802	TT

## Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597)

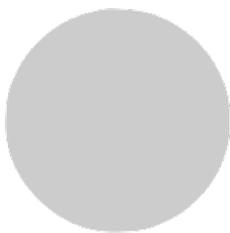
# Biomarcadores y otros

## Niveles de densidad ósea

La densidad mineral ósea (DMO) es el predictor más utilizado de riesgo de fractura.

### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FABP3P2	rs9533090	TC
ZNF408;	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TT
TMEM26	rs1053051	TT
RPS3AP2	rs13336428	GG
HROB	rs227584	AA
FAM210A	rs4796995	GG
CCDC170	rs4869742	TT
CPED1	rs13245690	AG
CBR1 AS1	rs4817775	AC
CPN1	rs7084921	TC
LOC1053	rs430727	CC
LOC1079	rs1564981	GG
DCDC1	rs163879	TT
RHEBL1	rs12821008	TC
DNM3	rs479336	TG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AG
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	AG
GPATCH1	rs10416218	CC
HOXC6;	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	TT
KCNMA1	rs7071206	CC
USF3	rs1026364	GG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	CC
LRP5	rs3736228	CC

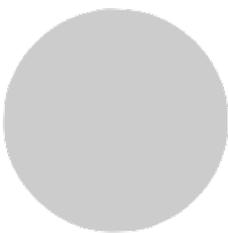
## Biomarcadores y otros

### Volumen pulmonar

El volumen pulmonar es un importante factor de influencia de nuestra función respiratoria. Se mide mediante la capacidad vital forzada (FVC), que indica el máximo volumen de aire espirado, con el máximo esfuerzo posible, partiendo de una inspiración máxima, y se expresa como volumen (en ml). Niveles bajos de este indicador puede indicar obstrucción pulmonar. La herramienta de análisis utilizada es la espirometría, que se utiliza para diagnosticar y controlar enfermedades respiratorias como el asma y la EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica), entre otras. Factores ambientales como el tabaquismo y la exposición a contaminantes pueden influir en los resultados, pero la genética también juega un papel trascendental. Se ha constatado que variantes específicas en genes, como el BMP6, pueden influir en la capacidad vital forzada de una persona.

#### Análisis GWAS

¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EFEMP1	rs1430193	AT
BMP6	rs6923462	TT
MIR129 2	rs4237643	GG
PRDM11	rs2863171	AA
WFOX	rs1079572	AA

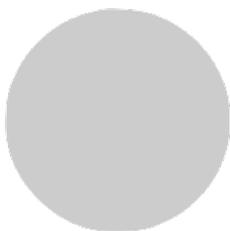
# Biomarcadores y otros

## Longevidad

La longevidad se describe como el tiempo de vida de una persona, y se trata de un fenómeno multifactorial, que involucra factores ambientales, principalmente alimentación, deporte, estrés y otros aspectos del estilo de vida, y genéticos. La investigación sobre el componente genético en la longevidad humana se ha centrado en las vías de señalización de la respuesta al estrés, la reparación del ADN y el almacenamiento y uso de nutrientes. Estos procesos están mediados por una amplia variedad de genes, algunos de los cuales han sido identificados como posibles determinantes de la longevidad. Por tanto, aunque la longevidad es un fenómeno complejo y multifactorial, la evidencia indica que la genética juega un papel importante en su determinación y variantes concretas en los genes IGF1R están relacionadas con la propensión natural a la longevidad en hombres.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Según tu genotipo no estás predispuesto a ser una persona longeva. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3487725/pdf/pone.0045232.pdf>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2692840/pdf/1471-2318-9-19.pdf>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IGF1R	rs2229765	AG
TAS2R16	rs978739	TC

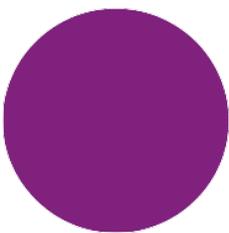
# Farmacogenética

## Warfarina

La warfarina es un medicamento anticoagulante oral que se usa para prevenir la formación de trombos y émbolos. Inhibe la producción de factores de coagulación dependientes de la vitamina K y así reduce la capacidad de la sangre de coagular. Su método de acción más lenta hace que generalmente se requiera más de un día para notar su efecto después de la primera dosis. Hay algunos riesgos asociados a la terapia con warfarina, tales como sangrado excesivo, interacciones con otros fármacos y malformaciones congénitas, así que los pacientes que la toman deben ser vigilados con cuidado por el médico. Se pueden dar altas dosis de vitamina K para contrarrestar los efectos de la warfarina, aunque a menudo la inhibición completa ocurre solo hasta 12-24 horas después de la administración.

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden requerir una dosis menor de warfarina.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el requerimiento de dosis de warfarina del paciente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VKORC1	rs9923231	TC

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26024874>

# Farmacogenética

## Meperidina

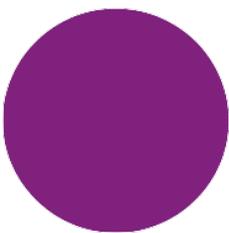
La petidina (DCI), generalmente conocida como meperidina, es un narcótico analgésico que actúa como depresor del sistema nervioso central y se utiliza para aliviar el dolor de intensidad media o alta. Este fármaco se conoce sobre todo por los nombres comerciales Dolantina, Demerol y Dolosal.

La petidina pertenece al grupo de los opioides sintéticos, más concretamente a la familia de las fenilpiperidinas (familia con estructura y propiedades farmacológicas diferentes a los fármacos de la familia de las fenilpropilaminas como por ejemplo la metadona). Al igual que otros opioides, causa dependencia y síndrome de abstinencia si se deja de tomar de forma repentina tras varios días de administración, por lo que la dosis debe retirarse de forma gradual.

Tiene la propiedad única entre los opioides de producir bloqueo de los canales iónicos, de esta forma también provee analgesia mediante un mecanismo anestésico local.

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener menos necesidad de analgésicos opioides después de la cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

# Farmacogenética

## Pentazocina

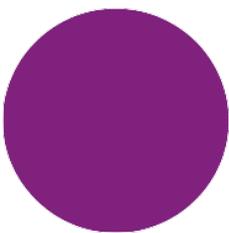
La pentazocina es un narcótico tipo analgésico opiode de preparación sintética, muy potente, de la serie de las Benzazocinas (Benzomorfanos). La pentazocina es vendida bajo muchos nombres, como Talwin (con naloxona) y Talacen (con Paracetamol).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener menor necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/CN236541>

# Farmacogenética

## Morfina

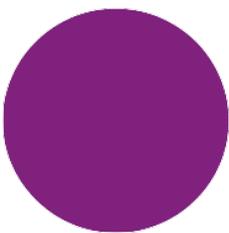
La morfina es una sustancia de uso controlado, opioide agonista utilizada en premedicación, anestesia, analgesia, tratamiento del dolor asociado a la isquemia miocárdica y para la disnea asociada al fracaso ventricular izquierdo agudo y edema pulmonar. Es un polvo blanco, cristalino, inodoro y soluble en agua.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

## Análisis monovariante

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener menor necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

# Farmacogenética

## Aspirina

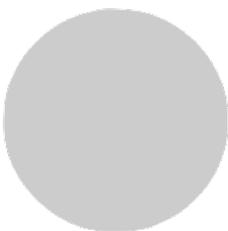
El ácido acetilsalicílico o AAS (C<sub>9</sub>H<sub>8</sub>O<sub>4</sub>), conocido popularmente como aspirina, nombre de una marca que pasó al uso común, es un fármaco de la familia de los salicilatos. Se utiliza como medicamento para tratar el dolor (analgésico), la fiebre (antipirético) y la inflamación (antiinflamatorio), debido a su efecto inhibitorio, no selectivo, de la ciclooxigenasa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTGS1	rs10306114	AA

## Análisis monovariante

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con aspirina pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de no respuesta a la aspirina en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la aspirina.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>

# Farmacogenética

## Simvastatina

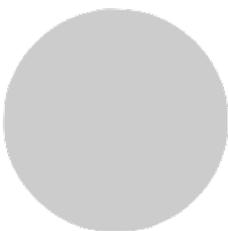
La simvastatina es un agente hipolipemiante derivado sintéticamente de la fermentación de *Aspergillus terreus*. Es un potente inhibidor competitivo de la 3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa (hidroximetilglutaril COA reductasas), que es la enzima limitante de la velocidad en la biosíntesis del colesterol. También puede interferir con la producción de hormonas esteroideas. Debido a la inducción de receptores de LDL hepáticos, aumenta la descomposición del colesterol LDL.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLCO1B1	rs4149056	TT

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener un riesgo menor de miopatía relacionada con la simvastatina.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de toxicidad del paciente.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0220991>

# Farmacogenética

## Pravastatina

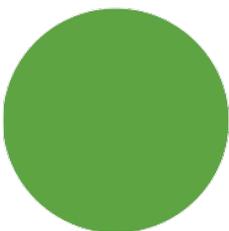
Pravastatin es un agente reductor del colesterol que pertenece a una clase de medicamentos conocidos como estatinas. Se derivó de la transformación microbiana de mevastatina, la primera estatina descubierta. Es un dihidroxiácido de anillo abierto con un grupo 6'-hidroxilo que no requiere activación *in vivo*. Pravastatin es una de las estatinas de potencia más baja; sin embargo, se cree que su hidrofilia aumentada confiere ventajas tales como una penetración mínima a través de membranas lipofílicas de células periféricas, una mayor selectividad para los tejidos hepáticos y una reducción de los efectos secundarios en comparación con la lovastatina y la simvastatina.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con estatinas pueden ser más propensos a responder, en comparación con los pacientes con el genotipo A o TT.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta de un paciente cuando se trata con estatinas.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>

# Farmacogenética

## Metotrexato

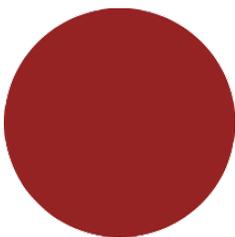
El metotrexato también conocido por las siglas MTX, es un fármaco análogo al ácido fólico usado en el tratamiento del cáncer y de enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide y la psoriasis. Produce efectos antiinflamatorios potentes a partir de la inhibición enzimática, la disminución de distintos elementos metabólicos y la acumulación de adenosina tanto intracelular como extracelular

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTHFR	rs1801133	AG

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Pacientes con AG y leucemia o linfoma tratados con metotrexato pueden: 1) tener peor respuesta al tratamiento 2) estar en mayor riesgo de toxicidad 3) requerir menos dosis, y 4) estar en mayor riesgo de la deficiencia de folato en comparación con el genotipo GG. O pueden 1) tener una mejor respuesta al tratamiento 2) tener un menor riesgo de toxicidad, y 3) requerir una dosis más alta de metotrexato en comparación con los AA.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>

# Farmacogenética

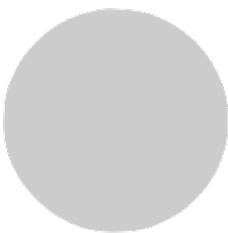
## Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina

Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina, tegafur y Neoplasmas:

El 5-fluorouracilo, también conocido como 5-FU, es un potente antimetabolito utilizado en el tratamiento del cáncer. Es un fármaco que bloquea la reacción de metilación del ácido desoxiuridílico para convertirlo en ácido timidílico mediante la inhibición de una enzima que es importante para la síntesis de la timidina, que siendo parte de la molécula de ADN detiene su formación. El fármaco es específico del ciclo de fase celular, fase S. El 5-fluorouracilo interviene en la síntesis de ADN e inhibe en poco grado la formación de ARN. Ambas acciones se combinan para promover un desequilibrio metabólico que resulta en la muerte de la célula. La actividad inhibitoria del fármaco, por su analogía con el uracilo, tiene afectación sobre el veloz crecimiento de las células neoplásicas que aprovechan preferentemente la molécula del uracilo para la biosíntesis del ácido nucleico. Los efectos de una privación de ADN y ARN atacan más a las células que crecen y se multiplican sin control que a las normales.

### Análisis monovariante

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con genotipo TT tratados con quimioterapia basada en fluoropirimidina pueden tener 1) mayor eliminación del fármaco y 2) disminución, pero no ausencia, del riesgo y reducción de la gravedad de la toxicidad del fármaco. La combinación (FOLFOX, FOLFIRI o FEC) y la administración del medicamento pueden influir en el riesgo de toxicidad. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23603345>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPYD	rs67376798	TT

# Farmacogenética

## Vincristina

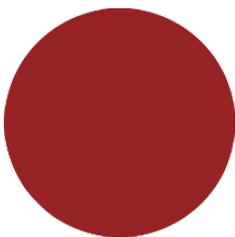
La vincristina es un alcaloide vinca antitumoral aislado de Vinca Rosea. Se comercializa bajo varias marcas, muchas de las cuales tienen formulaciones diferentes como Marqibo (inyección liposomal) y Vincasar. La vincristina está indicada para el tratamiento de la leucemia aguda, el linfoma maligno, la enfermedad de Hodgkin, la eritremia aguda y la panmielosis aguda. El sulfato de vincristina a menudo se elige como parte de la poliquimioterapia debido a la falta de supresión significativa de la médula ósea (a las dosis recomendadas) y a la toxicidad clínica única (neuropatía).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CEP72	rs924607	TT

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener un mayor riesgo de enfermedades del sistema nervioso periférico cuando pueden tratarse con vincristina en comparación con los pacientes con el genotipo CC o TC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la vincristina.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>

# Farmacogenética

## Tacrolimus

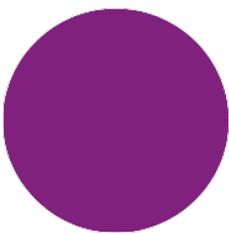
Tacrolimus (también FK-506 o Fujimycin) es un medicamento inmunosupresor cuyo uso principal es después del trasplante de órganos para reducir la actividad del sistema inmune del paciente y, por lo tanto, el riesgo de rechazo de órganos. También se usa en preparaciones tópicas para el tratamiento de la dermatitis atópica severa, la uveítis refractaria severa después de trasplantes de médula ósea y el vitíligo. El tacrolimus se conoce químicamente como un macrólido. Reduce la actividad peptidil-prolil isomerasa uniéndose a la inmunofilina FKBP-12 (proteína de unión a FK506) creando un nuevo complejo. Este complejo FKBP12-FK506 interacciona e inhibe la calcineurina, inhibiendo así la transducción de señales de los linfocitos T y la transcripción de IL-2.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	TT

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los receptores de trasplantes con el genotipo TT (CYP3A4) pueden requerir una dosis reducida de tacrolimus en comparación con los pacientes con el genotipo TC o CC. Otros factores genéticos y clínicos, como CYP3A5, también pueden influir en los requisitos de dosis del paciente.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>

# Farmacogenética

## Interferón alfa - 2b

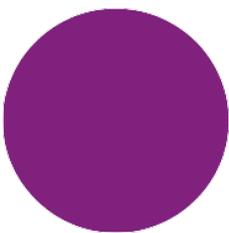
Peginterferon alfa-2b es una forma de interferón recombinante que se utiliza como parte de una terapia combinada para tratar la hepatitis C crónica, una enfermedad hepática infecciosa causada por una infección con el virus de la hepatitis C (VHC).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFNL4	rs12979860	TC

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC y hepatitis C genotipo 1, pueden tener una respuesta disminuida (respuesta virológica sostenida, RVS) cuando se les administra interferón alfa peg (2a, 2b) y ribavirina. También pueden tener una menor eliminación espontánea en las infecciones agudas por el VHC que los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente al interferón peg y la ribavirina.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

# Farmacogenética

## Ribavirina

La ribavirina también conocida como virazole es un nucleósido sintético en el que la base nitrogenada es la triazolcarboxamida, que actúa como antiviral. La ribavirina se puede administrar por vía oral, vía tópica y vía inhalatoria.

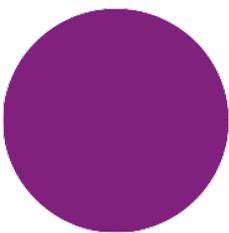
La ribavirina inhibe *in vitro* el crecimiento de virus tanto de ADN como de ARN, tales como mixovirus, paramixovirus, arenavirus, bunyavirus, virus del herpes, adenovirus y poxvirus.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFNL4	rs12979860	TC

## Análisis monovariante

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC y el genotipo 1 de la Hepatitis C pueden tener una respuesta disminuida (respuesta virológica sostenida, RVS) cuando se les administra interferón alfa peg (2a, 2b) y ribavirina. También pueden tener una menor eliminación espontánea en las infecciones agudas por el VHC que los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22438096>

# Farmacogenética

## Sildenafil (Viagra)

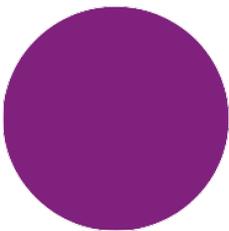
El citrato de sildenafil (compuesto UK-92,480), vendido bajo la marca Viagra, Revatio y otros, es un fármaco utilizado para tratar la disfunción eréctil y la hipertensión arterial pulmonar (HPP). Eleva los niveles del segundo mensajero, cGMP, al inhibir su degradación a través de la fosfodiesterasa tipo 5 (PDE5). PDE5 se encuentra en concentraciones particularmente altas en el cuerpo cavernoso, tejido eréctil del pene. También se encuentra en la retina y el endotelio vascular. El aumento de cGMP produce una vasodilatación que facilita la generación y el mantenimiento de una erección.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNB3	rs5443	TC

### Análisis monovariante

#### ¿Qué dice tu genética?



Es menos probable que los pacientes con el genotipo TC y la disfunción eréctil tratados con sildenafil tengan una respuesta eréctil positiva en comparación con los pacientes con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente al sildenafil.

#### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12576843>

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia isovalérica

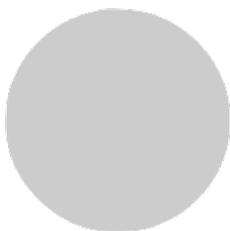
Es una aciduria orgánica, autosómica recesiva, poco frecuente caracterizada por una presentación clínica variable que va desde una descompensación metabólica aguda de inicio neonatal hasta un inicio tardío con manifestaciones crónicas inespecíficas, incluyendo fallo de medro y/o retraso psicomotor. Todos los pacientes son propensos a una descompensación metabólica aguda e intermitente. Durante los episodios metabólicos, los análisis de orina muestran unos niveles elevados de derivados del ácido isovalérico.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IVD	rs796051983	CC
IVD	rs765815516	CC
IVD	rs748026507	TT
IVD	rs398123683	TT
IVD	rs34695403	CC
IVD	rs28940889	CC
IVD	rs142761835	GG
IVD	rs121434285	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=33](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia malónica y metilmalónica combinada

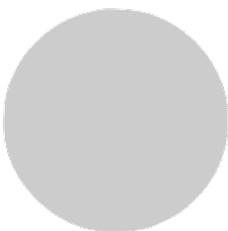
La acidemia combinada malónica y metilmalónica es un error congénito raro del metabolismo caracterizado por la elevación del ácido malónico (MA) y ácido metilmalónico (MMA) en los fluidos corporales, con niveles más altos de MMA que de MA. CMAMMA se presenta en la niñez con acidosis metabólica, retraso en el desarrollo, distonía y retraso en el crecimiento o en la edad adulta con convulsiones, pérdida de memoria y deterioro cognitivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACSF3	rs757905943	GG
ACSF3	rs752338222	GG
ACSF3	rs748382994	CC
ACSF3	rs387907119	GG
ACSF3	rs370382601	AA
ACSF3	rs145583876	GG
ACSF3	rs141090143	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289504)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa

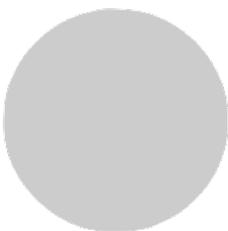
La acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa es un error congénito del metabolismo poco frecuente caracterizado por una elevación persistente, leve o moderada, del ácido metilmalónico en plasma, orina y líquido cefalorraquídeo. La presentación clínica puede incluir descompensación metabólica aguda con acidosis metabólica (vómitos, deshidratación, confusión, alucinaciones) y síntomas neurológicos inespecíficos, aunque puede incluso ser asintomática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MCEE	rs111033538	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=308425](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=308425)

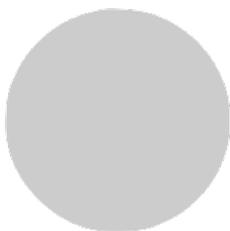
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12

La acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12 es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) caracterizado por crisis cetoacidóticas recurrentes o vómitos transitorios, deshidratación, hipotonía, y déficit intelectual, y que no responde a la vitamina B12. Existen dos tipos de acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12: mut0y mut-.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=27](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=27)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMUT	rs879253852	GG
MMUT	rs796052007	AA
MMUT	rs796052006	AA
MMUT	rs796052005	TT
MMUT	rs796052002	GG
MMUT	rs779990936	GG
MMUT	rs778702777	CC
MMUT	rs777758903	GG
MMUT	rs777031588	TT
MMUT	rs774159791	GG
MMUT	rs772552898	GG
MMUT	rs760782399	GG
MMUT	rs753564352	CC
MMUT	rs753288303	CC
MMUT	rs727504022	CC
MMUT	rs727504020	GG
MMUT	rs564069299	CC
MMUT	rs398123278	GG
MMUT	rs398123276	TT
MMUT	rs200908035	TT
MMUT	rs200019422	CC
MMUT	rs121918257	GG
MMUT	rs121918256	TT
MMUT	rs121918254	CC
MMUT	rs121918253	CC
MMUT	rs121918252	CC
MMUT	rs121918251	CC
MMUT	rs121918249	AA

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12

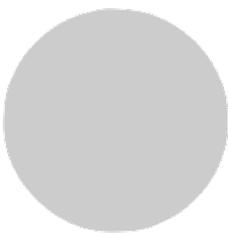
Un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) caracterizado por comas cetoacidóticos recurrentes o vómitos transitorios, deshidratación, hipotonía y déficit intelectual, que responde a la vitamina B12. Hay tres tipos: cblA, cblB y cblD-variante 2 (cblDv2).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMAA	rs796051992	CC
MMAA	rs757548934	CC
MMAA	rs571038432	CC
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs104893846	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=28](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=28)

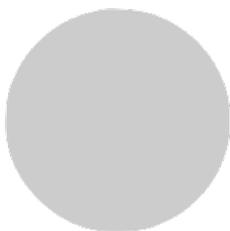
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidemia propiónica

La acidemia propiónica (AP) es una aciduria orgánica causada por deficiencias en la actividad de la propionil CoA-carboxilasa, y se caracteriza por episodios potencialmente mortales de descompensación metabólica y disfunción neurológica que se pueden complicar por miocardiopatía.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCCA	rs796052019	GG
PCCA	rs796052018	GG
PCCA	rs776496862	GG
PCCA	rs776281864	AA
PCCA	rs138149179	CC
PCCA	rs121964958	TT
PCCB	rs879253815	CC
PCCB	rs572246667	CC
PCCB	rs398123464	GG
PCCB	rs374722096	CC
PCCB	rs202247823	AA
PCCB	rs202247822	TT
PCCB	rs186710233	CC
PCCB	rs186031457	CC
PCCB	rs121964961	AA
PCCB	rs121964960	GG
PCCB	rs121964959	CC
PCCB	rs111033542	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean

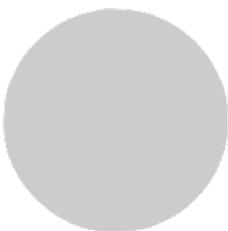
La acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-St. Jean (SLSJ), una forma franco-canadiense del síndrome de Leigh, es una enfermedad mitocondrial caracterizada por acidosis metabólica crónica, hipotonía, dismorfismo facial y retraso en el desarrollo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRPPRC	rs863224052	GG
LRPPRC	rs119466000	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=70472](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70472)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acidosis tubular renal distal

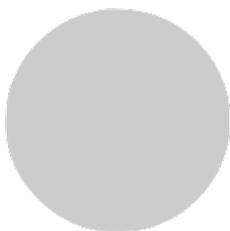
La acidosis tubular renal distal (ATRD) es una enfermedad caracterizada por una disminución de la secreción neta de ácido por parte del túbulo distal que provoca una acidosis metabólica hiperclorémica. A menudo la forma clásica va asociada a hipopotasemia, mientras otras formas de ATRd adquirida pueden estar asociadas a hipopotasemia, hiperpotasemia o normopotasemia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC4A1	rs121912751	GG
SLC4A1	rs121912744	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=18](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=18)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1

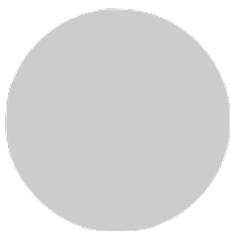
La aciduria 3-metilglutacónica (3-MGA) de tipo I es un error innato en el metabolismo de la leucina, con un fenotipo clínico variable que va desde un leve retraso en el habla a un retraso psicomotor, coma, retraso del crecimiento, acidosis metabólica y distonía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AUH	rs387906755	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=67046](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67046)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria 3-metilglutacónica tipo 7

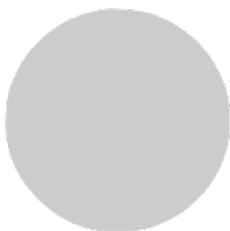
Es una aciduria orgánica poco frecuente caracterizada por un aumento de la excreción urinaria de ácido 3-metilglutacónico, asociado de forma variable a neutropenia (causando en ocasiones infecciones graves recurrentes que pueden resultar en leucemia) y manifestaciones neurológicas progresivas, tales como retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, hipotonía, trastornos del movimiento, y crisis epilépticas. También se ha descrito microcefalia, cataratas, dismorfia facial, retraso del crecimiento, anomalías endocrinas y miocardiopatía. La neuroimagen puede mostrar atrofia cerebral o cerebelosa o anomalías de los ganglios basales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLPB	rs374473067	CC
CLPB	rs200203460	GG
CLPB	rs185461628	GG
CLPB	rs144078282	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=445038](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=445038)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9

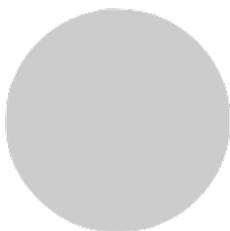
Es una aciduria orgánica poco frecuente caracterizada por un retraso global del desarrollo acompañado de discapacidad intelectual grave, crisis epilépticas y aciduria 3-metilglutacónica de inicio temprano. Otros hallazgos adicionales son hipotonía, hiperactividad y comportamiento agresivo, atrofia óptica o espasticidad. La neuroimagen puede mostrar una atrofia cerebral generalizada y anomalías de la sustancia blanca.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TIMM50	rs797044891	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=505216](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505216)

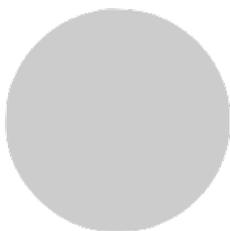
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria argininosuccínica

Es un trastorno del metabolismo del ciclo de la urea, de origen genético y poco frecuente, caracterizado típicamente por una forma grave de inicio neonatal que se manifiesta en los primeros días de vida como hiperamonemia acompañada de vómitos, hipotermia, letargia y problemas de la alimentación, o por formas de inicio tardío que se manifiestan como hiperamonemia episódica inducida por infecciones o estrés o, en algunos casos, como alteraciones de la conducta y/o dificultades de aprendizaje, o como enfermedad hepática crónica. A menudo, los pacientes manifiestan disfunción hepática.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=23](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=23)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ASL	rs770167670	CC
ASL	rs751590073	GG
ASL	rs398123126	CC
ASL	rs374304304	CC
ASL	rs369879957	CC
ASL	rs367543005	CC
ASL	rs28941473	GG
ASL	rs28941472	AA
ASL	rs28940287	CC
ASL	rs28940286	CC
ASL	rs201523601	GG
ASL	rs199938613	CC
ASL	rs145138923	GG
ASL	rs142637046	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria D-2-hidroxiglutarica

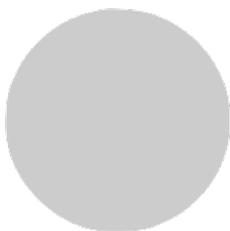
La aciduria D-2-hidroxiglutarica (D-2-HGA) es una forma neurológica rara clínicamente variable de la aciduria 2-hidroxiglutarica caracterizada bioquímicamente por la elevación de ácido D-2-hidroxiglutarico (D-2-HG) en la orina, plasma y líquido cefalorraquídeo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
D2HGDH	rs753528947	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79315)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria formiminoglutámica

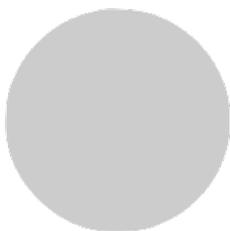
Es un trastorno poco frecuente del metabolismo y del transporte del folato caracterizado bioquímicamente por niveles elevados de formiminoglutamato en orina y en plasma debido a una deficiencia de la glutamato formimino-transferasa. Está asociado a un fenotipo clínico altamente variable, que va desde un retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y anemia hasta un desarrollo normal sin anemia. El trastorno también puede asociar un aumento plasmático de ácido 5-hidantoína propiónico y/o folato.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FTCD AS1	rs140217223	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51208](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51208)

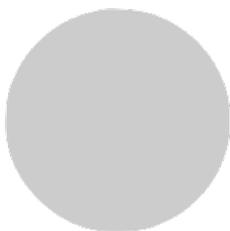
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria fumárica

La aciduria fumárica (FA) es un trastorno autosómico recesivo del metabolismo que se caracteriza habitualmente por una aparición temprana pero sin signos clínicos específicos: hipotonía, deterioro psicomotor grave, convulsiones, dificultades respiratorias, en la alimentación y frecuentes malformaciones cerebrales, junto con facies peculiar. Algunos pacientes presentan sólo un déficit intelectual moderado.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=24](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=24)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FH	rs863224015	TT
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC
FH	rs863223978	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs587782618	CC
FH	rs587781682	GG
FH	rs398123166	GG
FH	rs398123159	AA
FH	rs372505976	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aciduria mevalónica

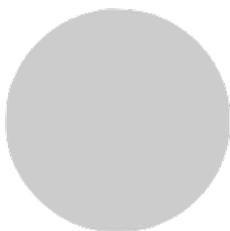
Es un tipo de deficiencia muy grave y poco frecuente de mevalonato cinasa (MKD). Se presenta con rasgos dismórficos, fallo de medro, retraso psicomotor, afectación ocular, hipotonía, ataxia progresiva, miopatía y episodios inflamatorios recurrentes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MVK	rs104895319	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=29](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acondroplasia

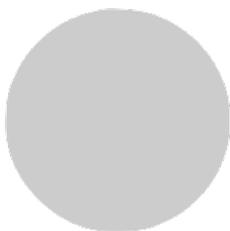
Es una displasia ósea primaria con micromelia caracterizada por rizomelia, lordosis lumbar exagerada, braquidactilia y macrocefalia con abombamiento frontal e hipoplasia del tercio mediofacial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR3	rs28931614	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=15](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=15)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Acromatopsia

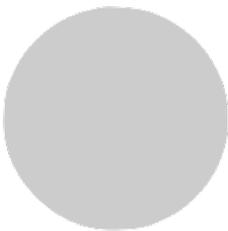
Es un trastorno retiniano autosómico recesivo poco frecuente caracterizado por daltonismo, nistagmo, fotofobia y agudeza visual gravemente reducida debido a la ausencia o deterioro de la función de los conos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CNGA3	rs753625117	TT
CNGA3	rs141386891	CC
CNGA3	rs137852608	CC
CNGA3	rs104893620	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs104893614	GG
CNGA3	rs104893613	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=49382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49382)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago

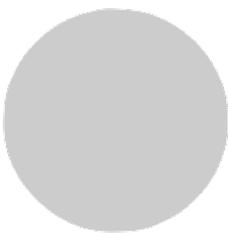
Es un cáncer gástrico, hereditario y poco frecuente, caracterizado por poliposis gástrica proximal y un mayor riesgo de adenocarcinoma del cuerpo gástrico, de tipo intestinal e inicio temprano, sin poliposis duodenal ni colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs879253784	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314022](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314022)

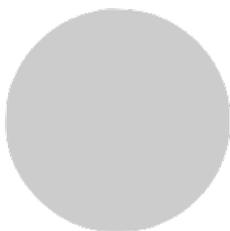
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X

Es un trastorno peroxisomal progresivo poco frecuente caracterizado por disfunción endocrina (insuficiencia suprarrenal y, a veces, insuficiencia testicular), mielopatía progresiva, neuropatía periférica y, de forma variable, leucodistrofia progresiva.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=43](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=43)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCD1	rs797044726	CC
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs4010613	CC
ABCD1	rs398123108	GG
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs193922094	TT
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs128624221	CC
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs128624219	GG
ABCD1	rs128624215	CC
BCAP31	rs797044610	AA
BCAP31	rs398123113	CC
BCAP31	rs398123110	GG
BCAP31	rs193922098	CC
BCAP31	rs193922097	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1

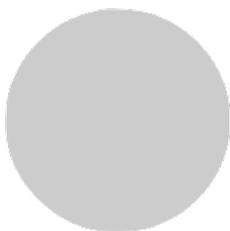
Es un error innato del metabolismo marcado por un patrón característico de excreción urinaria de N-acetil aminoácidos y síntomas neurológicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABHD14A	rs121912699	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137754](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137754)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X

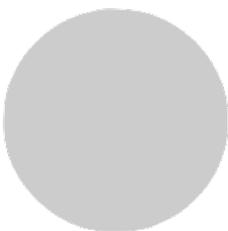
Una forma clínicamente variable de agammaglobulinemia aislada, un trastorno de inmunodeficiencia hereditario, caracterizado en los varones afectados por infecciones bacterianas recurrentes durante la infancia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BTK	rs193922133	TT
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs128621210	AA
BTK	rs128621204	GG
BTK	rs128621201	GG
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs128620185	CC
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs104894770	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=47](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47)

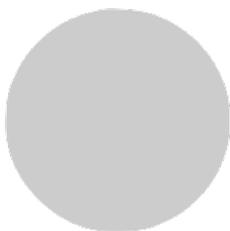
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Albinismo oculocutáneo tipo 1

Una forma de albinismo oculocutáneo (OCA) caracterizada por un espectro de hipopigmentación de la piel, el cabello y los ojos, que va desde poca o ninguna pigmentación hasta pigmentación localizada. Con frecuencia se presentan nistagmo, fotofobia y agudeza visual reducida. Los subtipos incluyen OCA1A, OCA1B, albinismo oculocutáneo de pigmento mínimo tipo 1 (OCA1-MP) y albinismo oculocutáneo sensible a la temperatura tipo 1 (OCA1-TS).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352731](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352731)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs797046083	CC
LOC1079	rs797046082	AA
LOC1079	rs758115945	GG
LOC1079	rs62645917	CC
LOC1079	rs62645904	CC
LOC1079	rs61754392	GG
LOC1079	rs61754388	CC
LOC1079	rs61754387	AA
LOC1079	rs61754386	AA
LOC1079	rs61754381	TT
LOC1079	rs61754380	GG
LOC1079	rs61754371	CC
LOC1079	rs61754365	GG
LOC1079	rs61754362	CC
LOC1079	rs61753185	GG
LOC1079	rs61753180	GG
LOC1079	rs61753178	CC
LOC1079	rs28940880	GG
LOC1079	rs28940876	CC
LOC1079	rs121908011	GG
LOC1079	rs104894318	GG
LOC1079	rs104894317	GG
LOC1079	rs104894316	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Albinismo oculocutáneo tipo 2

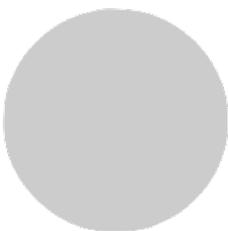
El albinismo oculocutáneo tipo 2 (OCA2), un tipo de OCA, es la forma más frecuente de OCA en la población africana, y se caracteriza por hipopigmentación variable de la piel y el pelo, numerosos cambios oculares característicos y decusación errónea del nervio óptico en el quiasma.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OCA2	rs797045839	CC
OCA2	rs797045838	TT
OCA2	rs763819379	TT
OCA2	rs371963034	CC
OCA2	rs368124046	CC
OCA2	rs142988897	CC
OCA2	rs121918170	TT
OCA2	rs121918167	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79432](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79432)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Albinismo oculocutáneo tipo 3

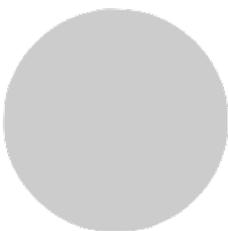
El albinismo oculocutáneo 3 (OCA3) es una forma de albinismo oculocutáneo (OCA; ) caracterizado por un albinismo rojizo o marrón, que ocurre principalmente en la población africana.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LURAP1L	rs776174514	TT
LURAP1L	rs281865424	GG
TYRP1	rs104894130	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79433](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79433)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Albinismo oculocutáneo tipo 4

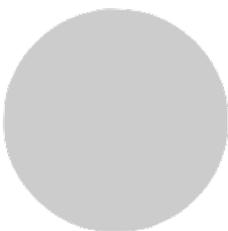
El albinismo oculocutáneo tipo 4 (OCA4), un tipo de OCA, se caracteriza por una variedad de grados de hipopigmentación de la piel y el pelo, numerosos cambios oculares y decusación errónea de los nervios ópticos en el quiasma.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC45A2	rs797045970	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79435](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79435)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Alcaptonuria

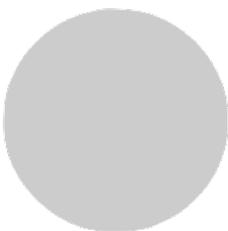
Un trastorno poco frecuente del metabolismo de la fenilalanina y la tirosina caracterizado por el acúmulo de ácido homogentísico (HGA) y su producto oxidado, el ácido benzoquinona acético (BQA), en diversos tejidos (cartílago, tejido conectivo) y fluidos corporales (orina, sudor), provocando el oscurecimiento de la orina cuando se expone al aire así como una coloración gris-azulada de la esclerótica y de la hélix de la oreja (ocronosis), y una enfermedad articular incapacitante que afecta tanto a las articulaciones axiales como a las periféricas (artropatía ocronótica).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HGD	rs397515347	CC
HGD	rs28942100	GG
HGD	rs28941783	CC
HGD	rs120074174	CC
HGD	rs120074173	TT
HGD	rs120074170	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=56](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=56)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Alfa talasemia

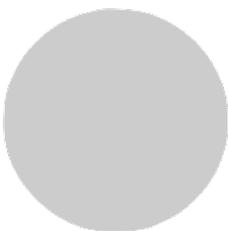
Es una hemoglobinopatía hereditaria caracterizada por un fallo en la síntesis de las cadenas de globina-alfa que da lugar a un cuadro clínico variable dependiendo del número de alelos afectados.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HBA2	rs41464951	TT
HBA2	rs41417548	GG
HBA2	rs41397847	TT

## Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=846](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=846)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Alfa-manosidosis

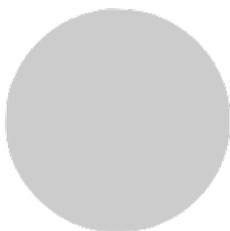
Un trastorno hereditario de almacenamiento lisosomal caracterizado por deficiencia inmune, anomalías faciales y esqueléticas, discapacidad auditiva y déficit intelectual.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MAN2B1	rs80338681	AA
MAN2B1	rs80338680	GG
MAN2B1	rs80338677	CC
MAN2B1	rs779769525	GG
MAN2B1	rs775200333	GG
MAN2B1	rs768734132	CC
MAN2B1	rs561991886	CC
MAN2B1	rs398123457	AA
MAN2B1	rs398123456	CC
MAN2B1	rs398123455	CC
MAN2B1	rs121434331	GG
WDR83	rs370803545	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=61](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=61)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## ALG1-CDG

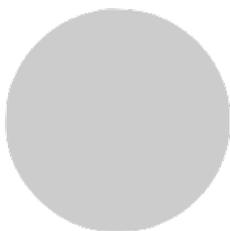
Es un trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por un importante retraso psicomotor y del desarrollo, hipotonía muscular, convulsiones intratables de inicio precoz y microcefalia. Otras características adicionales incluyen trastornos de la coagulación con una elevada probabilidad de hemorragias o trombosis, síndrome nefrótico, ascitis, hepatomegalia, miocardiopatía, manifestaciones oculares (estrabismo, nistagmo) e inmunodeficiencia. La enfermedad está causada por mutaciones de pérdida de función en el gen ALG1(16p13.3).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALG1	rs374928784	GG
ALG1	rs369160589	AA
ALG1	rs28939378	CC
ALG1	rs151173406	CC
ALG1	rs121908340	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79327](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79327)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## ALG6-CDG

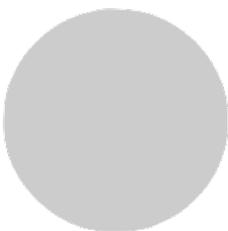
Es un tipo de trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por problemas en la alimentación, afectación neurológica de leve a moderada acompañada de hipotonía, falta de control de la cabeza, retraso en el desarrollo, ataxia, estrabismo y crisis, que varían desde convulsiones febriles hasta epilepsia. También se ha descrito degeneración retiniana. Una minoría de pacientes muestra otros hallazgos, particularmente intestinales (como enteropatía con pérdida proteica) y afectaciones hepáticas. La enfermedad está causada por mutaciones de pérdida de función del gen ALG6(1p31.3).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALG6	rs199682486	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79320)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## ALG8-CDG

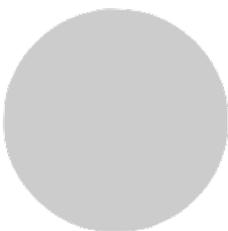
Es un trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por síntomas gastrointestinales (diarrea, vómitos y problemas en la alimentación acompañados de fallo de medro, enteropatía-perdedora de proteínas), edema y ascitis (incluyendo hidropesía fetal), hepatomegalia, tubulopatía renal, anomalías de la coagulación debidas a trombocitopenia, afectación cerebral (retraso psicomotor, convulsiones, ataxia), dismorfia facial (orejas de implantación baja, retrognatia), pie zambo e hipotonía muscular. En ciertos casos se pueden observar cataratas. Por lo habitual, el pronóstico es desfavorable. La enfermedad está causada por mutaciones de pérdida de función en el gen ALG8 (11q14.1), que bloquean la etapa inicial de glicosilación de proteínas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALG8	rs200888240	GG
ALG8	rs121908293	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79325](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79325)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Amiloidosis ATTRV30M

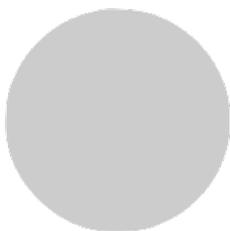
La polineuropatía amiloide familiar (PAF) o polineuropatía amiloide por transtiretina (TTR) es una neuropatía sensitivomotora y autónoma progresiva de inicio en la edad adulta. Son frecuentes la pérdida de peso y la afectación cardíaca; También pueden ocurrir complicaciones oculares o renales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs730881169	CC
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs28933979	GG
TTR	rs267607161	GG
TTR	rs121918098	AA
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918091	TT
TTR	rs121918082	GG
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs11541790	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85447](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85447)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Amiloidosis cutánea primaria familiar localizada

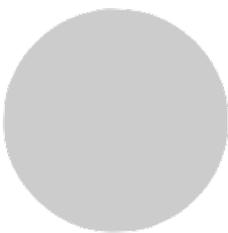
Una amiloidosis cutánea primaria rara caracterizada por la aparición familiar de liquen y/o amiloidosis macular debido a la degeneración fibrilar y la apoptosis de los queratinocitos basales, seguida de la conversión de masas filamentosas en material amiloide en la dermis papilar. Los pacientes típicamente se presentan con una erupción pruriginosa de pápulas hiperqueratósicas agrupadas, que pueden unirse para formar placas hiperqueratósicas, con predilección por las extremidades inferiores (amiloidosis liquen), o con máculas hiperpigmentadas, a veces con un patrón reticulado, que surgen más comúnmente en la espalda, tórax o áreas interescapulares (amiloidosis macular).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OSMR	rs387906822	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353220](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353220)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Amiloidosis sistémica primaria

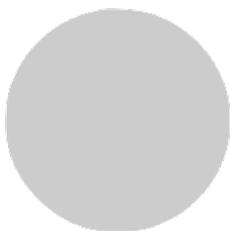
El mieloma múltiple (MM) es un tumor maligno de células plasmáticas que se caracteriza por la sobreproducción de células plasmáticas anormales en la médula ósea y la destrucción del esqueleto. Las características clínicas son dolor óseo, insuficiencia renal, inmunodeficiencia, anemia y presencia de inmunoglobulinas (Ig) anormales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRAF	rs121913355	CC
FGFR3	rs78311289	AA
KRAS	rs121913527	CC
KRAS	rs121913240	TT
NRAS	rs121913250	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs730882005	CC
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs17849781	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314701)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia diseritropoyética congénita tipo I

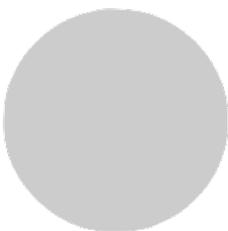
La anemia eritropoyética congénita de tipo I (ADC I) es un trastorno hematológico de la eritropoyesis caracterizado por anemia macrocítica de moderada a grave, ocasionalmente asociada con deformación de las extremidades o de las uñas y escoliosis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDAN1	rs80338694	GG
CDAN1	rs120074167	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98869)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia diseritropoyética congénita tipo II

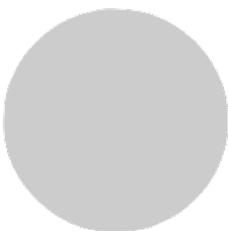
La anemia diseritropoyética de tipo II (ADC II) es el tipo más frecuente de ADC , y se caracteriza por anemia, ictericia y esplenomegalia; a menudo provoca sobrecarga de hierro y cálculos biliares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SEC23B	rs727504145	CC
SEC23B	rs398124225	CC
SEC23B	rs199939108	CC
SEC23B	rs121918222	CC
SEC23B	rs121918221	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98873](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98873)

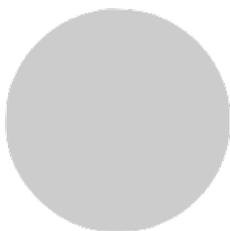
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia falciforme

La anemia de células falciformes es una enfermedad hemolítica crónica que puede inducir tres tipos de complicaciones importantes: anemia grave, infecciones bacterianas graves y accidentes vasooclusivos (VOA, por sus siglas en inglés) isquémicos como consecuencia de la obstrucción que causan los glóbulos rojos en forma de media luna en los vasos sanguíneos pequeños y capilares. Pueden sobrevenir muchas y diversas complicaciones.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=232](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=232)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HBB	rs63750783	CC
HBB	rs35424040	CC
HBB	rs35256489	AA
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs34690599	GG
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs33986703	TT
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs33950507	CC
HBB	rs33946267	CC
HBB	rs33945777	CC
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33931746	TT
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs33914668	TT
HBB	rs11549407	GG
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs33941849	AA

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa

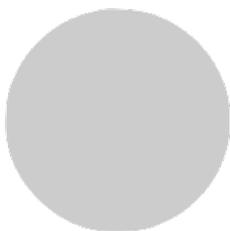
La deficiencia de fosfatoglucosa isomerasa (GPI, en inglés) es una eritroenzimopatía caracterizada por una anemia hemolítica no esferocítica crónica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GPI	rs61754634	CC
GPI	rs137853583	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=712](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=712)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia hemolítica por deficiencia de pirimidina 5' nucleotidasa

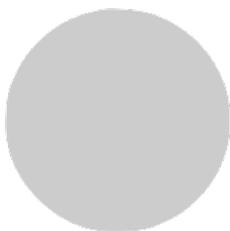
Es una anemia hemolítica, hereditaria y poco frecuente, debida a un trastorno del metabolismo de nucleótidos eritrocitarios. Está caracterizada por anemia hemolítica de leve a moderada, con punteado basófilo y acúmulo de elevadas concentraciones de nucleótidos de pirimidina dentro del eritrocito. Los afectados presentan ictericia, esplenomegalia, hepatomegalia, cálculos biliares, y, en ocasiones, requieren transfusiones de forma variable. Se han descrito casos excepcionales de retraso leve del desarrollo psicomotor y dificultades de aprendizaje.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NT5C3A	rs104894025	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35120](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35120)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos

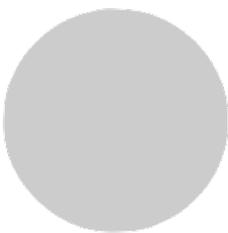
Es un trastorno hereditario poco frecuente del metabolismo eritrocitario que obedece a una deficiencia de la enzima piruvatocinasa (PK). Se caracteriza por anemia hemolítica no esferocítica crónica y de intensidad variable que puede ir desde una hemólisis totalmente compensada y sin anemia aparente, hasta una anemia muy grave, de inicio neonatal, que puede comportar la muerte.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PKLR	rs201953584	CC
PKLR	rs118204085	CC
PKLR	rs116100695	GG
PKLR	rs113403872	CC

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=766](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=766)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X

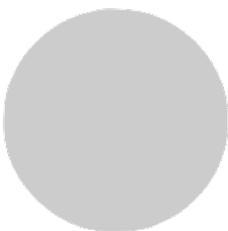
La anemia sideroblástica ligada al cromosoma X es una anemia microcítica hipocrómica constitucional de gravedad variable que se caracteriza clínicamente por manifestaciones de anemia y sobrecarga de hierro y que puede responder al tratamiento con piridoxina y ácido fólico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALAS2	rs137852311	GG
ALAS2	rs137852304	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75563](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75563)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa

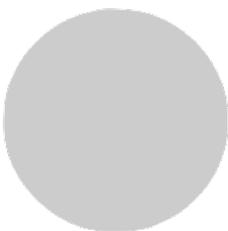
Es una forma de anemia sideroblástica hereditaria, muy poco frecuente, caracterizada por anemia leve o moderada (con hipocromía y microcitosis) y ataxia espinocerebelosa, de inicio precoz y progresión lenta o prácticamente inexistente.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCB7	rs72554634	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2802](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2802)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anendocrinosis entérica

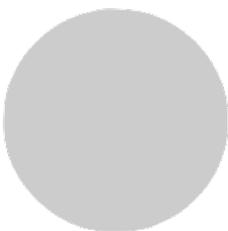
Es una enfermedad genética gastroenterológica muy poco frecuente, caracterizada por diarrea malabsortiva grave (requiere nutrición parenteral y desaparece con el ayuno) debida a la falta de células enteroendocrinas intestinales. Se asocia con un inicio temprano (dentro de las primeras semanas de vida) de deshidratación, acidosis metabólica y diabetes mellitus (que puede desarrollarse hasta la infancia tardía). El afectado puede presentar varios grados de insuficiencia pancreática que no explican la diarrea, ya que no se reduce con la suplementación de enzimas pancreáticas. También se ha notificado hipogonadismo central (desarrollándose en la segunda década), así como una asociación con la enfermedad celíaca.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1019	rs121917837	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83620](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83620)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Angioedema hereditario

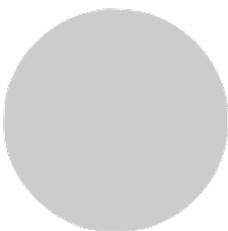
El angioedema hereditario (AEH) es una enfermedad genética caracterizada por la ocurrencia de edemas submucosos y/o subcutáneos transitorios y recurrentes resultando en dolor y/o inflamación abdominal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERPING	rs28940870	CC
SERPING	rs121907948	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91378](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91378)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anoctaminopatía distal

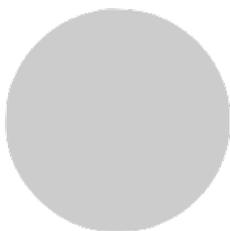
La anoctaminopatía distal es una miopatía distal, autosómica recesiva, poco frecuente, caracterizada por debilidad muscular en las extremidades inferiores, de inicio en el adulto, de progresión lenta, a menudo asimétrica, que afecta inicialmente a las pantorrillas (con una relativa conservación del músculo anterior) y posteriormente se ve afectado el músculo proximal, así como niveles séricos muy elevados, de creatina kinasa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANO5	rs137854529	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=399096](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=399096)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anomalía de Peters

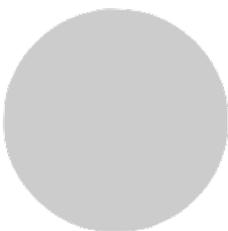
La anomalía de Peters (AP) es un trastorno de opacidad corneal congénito caracterizado por un leucoma corneal central que obstruye la pupila y provoca pérdida visual, así como la ausencia del estroma corneal posterior y la membrana de Descemet.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP1B1	rs72549387	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=708](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=708)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anomalía de Rieger

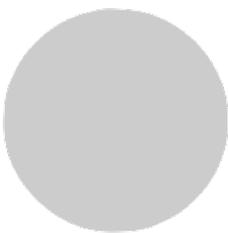
La anomalía de Rieger es un defecto ocular congénito causado por una disgenesia del segmento anterior y se caracteriza por una deformidad grave de la cámara anterior con líneas prominentes y una marcada atrofia del estroma del iris, con formación de agujeros o pseudoagujeros y corectopia. El término incluye la asociación de estas anomalías del iris y la pupila con los rasgos característicos de la anomalía de Axenfeld .

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PITX2	rs104893861	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91483](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91483)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anomalía de Uhl

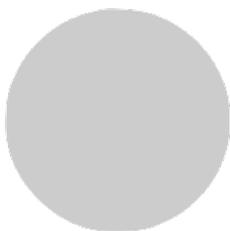
La anomalía de Uhl se caracteriza por una ausencia casi completa del miocardio en el ventrículo derecho que da como resultado un ventrículo derecho no funcional de paredes delgadas que se manifiesta con arritmias cardíacas e insuficiencia ventricular derecha. También se han notificado casos de ausencia parcial de miocardio ventricular derecho que permanece asintomático o levemente sintomático hasta la edad adulta. Los pacientes que presenten una anomalía de Uhl completa deben ser considerados para un trasplante cardíaco.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs730880082	CC
PKP2	rs878898365	CC
SCN5A	rs1060499941	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3403)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Anomalía del desarrollo sexual 46,XY-insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1

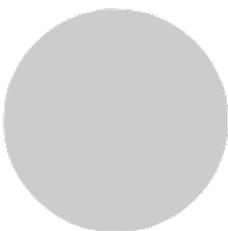
Es un defecto del desarrollo embrionario de origen genético y poco frecuente caracterizado por grave insuficiencia suprarrenal perdedora de sal de inicio temprano y genitales externos ambiguos / femeninos (independientemente del sexo cromosómico) debido a mutaciones en el gen CYP11A1. Los casos más leves pueden presentar un inicio tardío de la insuficiencia suprarrenal y el fenotipo genital puede variar de un varón normal a una mujer en individuos con cariotipo 46, XY. Los estudios de imagen muestran glándulas suprarrenales hipoplásicas / ausentes y los hallazgos bioquímicos incluyen niveles séricos bajos de cortisol, mineralocorticoides, andrógenos y sodio, con niveles de potasio elevados.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP11A1	rs72547508	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168558](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168558)

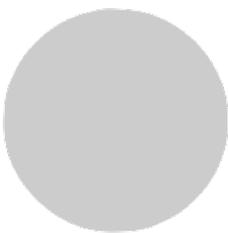
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Anoniquia congénita aislada

La anoniquia congénita aislada se caracteriza por anomalías en las uñas que van desde la onicodistrofia (uñas distróficas) hasta la anoniquia (ausencia de uñas). La onicodistrofia-anoniquia se ha descrito en al menos cuatro generaciones de una familia con transmisión de hombre a hombre, lo que sugiere una transmisión autosómica dominante. La anoniquia se ha descrito en aproximadamente menos de 20 casos; es probable que se transmita como un rasgo autosómico recesivo. La anoniquia congénita total, en la que están ausentes todas las uñas de las manos y los pies, puede tener un patrón de herencia autosómico dominante.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79143](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79143)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL7A1	rs780261665	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aplasia de glándulas lagrimales y salivares

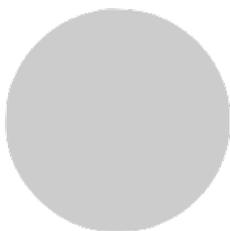
Es un trastorno autosómico dominante poco frecuente caracterizado por aplasia, atresia o hipoplasia de las glándulas lagrimales y salivares, dando lugar a una serie de características variables desde la infancia como, por ejemplo, infecciones oculares recurrentes, irritación ocular, epífora, xerostomía, caries, erosión dental e inflamaciones orales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGF10	rs104893884	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86815](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86815)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Arteriopatía cerebral autosómica dominante-infartos subcorticales-leucoencefalopatía

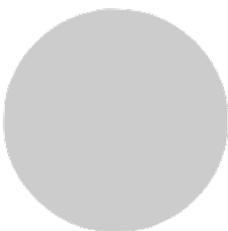
El CADASIL (arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía) es un trastorno cerebrovascular hereditario que se caracteriza por la aparición en la edad intermedia de la vida adulta de un accidente cerebrovascular isquémico subcortical recurrente y un deterioro cognitivo que progresa hasta demencia, además de migrañas con aura y cambios en el estado de ánimo observados en alrededor de un tercio de los pacientes.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NOTCH3	rs201118034	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=136](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=136)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico

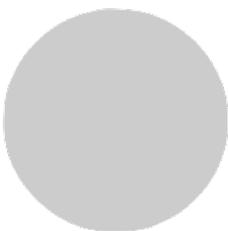
Es una enfermedad reumatológica pediátrica rara caracterizada por la aparición variable de artritis crónica, fiebre alta intermitente, erupción maculopapular durante los episodios febriles, hepatomegalia y/o esplenomegalia, linfadenopatía y serositis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LACC1	rs730880295	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85414)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Artrogriposis distal tipo 1

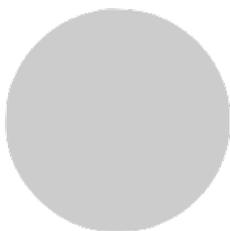
Una forma de artrogriposis caracterizada por contracturas de las regiones distales de las manos y los pies en ausencia de una enfermedad neurológica y/o muscular primaria que afecte la función de las extremidades. La afectación facial se limita a una boca pequeña y dificultad para abrir la boca. No se reportan anomalías adicionales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TNNT3	rs199474721	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1146](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1146)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Artrogriposis distal tipo 5D

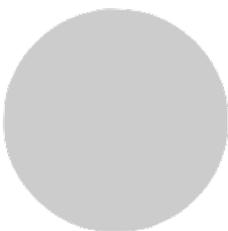
La artrogriposis distal tipo 5D es un subtipo poco frecuente de síndrome de artrogriposis distal caracterizado por artrogriposis congénita múltiple que afecta a manos, pies, tobillos, hombros y/o cuello, con camptodactilia de los dedos de la mano y extensión limitada de rodilla y cadera. Se asocia también a ptosis asimétrica y, con menor frecuencia, a otras manifestaciones oculares (p. ej. oftalmoplejía, estrabismo). Con frecuencia, los afectados presentan nariz bulbosa, lengua fisurada, micro / retrognacia, cuello corto, luxación congénita de cadera, pie equinovaro, escoliosis y talla baja.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ECEL1	rs532757890	GG
ECEL1	rs370167241	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=329457](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329457)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Artropatía pseudorreumatoide progresiva de la infancia

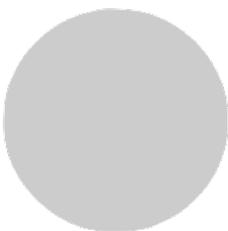
La artropatía pseudorreumatoide progresiva (displasia) de la infancia (PPAC; PPD) se presenta como displasia espondiloepifisaria (SED) tardía con artropatía progresiva y se describe como un subtipo autosómico recesivo específico de SED.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CCN6	rs121908901	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1159)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Asociación VACTERL/VATER

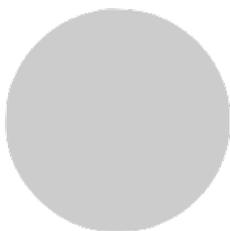
VACTERL/VATER es una asociación de malformaciones congénitas típicamente caracterizadas por la presencia de al menos tres de los siguientes signos: defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fístula traqueo-esofágica, anomalías renales, y anomalías en las extremidades.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FOXF1	rs752504125	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=887](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=887)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Aspartilglucosaminuria

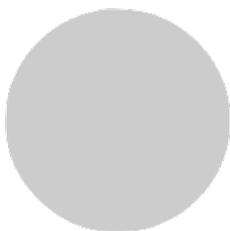
Es una enfermedad de almacenamiento lisosomal autosómica recesiva que pertenece al grupo de las oligosacaridosis (también llamadas glucoproteinosis).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGA	rs386833437	CC
AGA	rs386833431	CC
AGA	rs121964909	AA
AGA	rs121964908	GG
AGA	rs121964904	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona

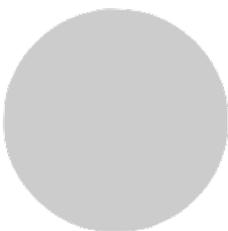
Este síndrome se caracteriza por ataxia progresiva y atrofia cerebelosa de inicio en la infancia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COQ8A	rs771578775	CC
COQ8A	rs752130338	GG
COQ8A	rs578189699	CC
COQ8A	rs201908721	CC
COQ8A	rs119468004	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139485)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce

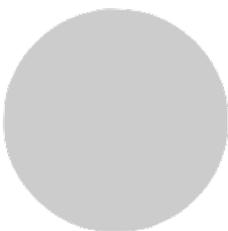
Es un trastorno poco frecuente caracterizado por ataxia cerebelosa pura, lentamente progresiva, asociada con disartria. Se ha descrito en 53 individuos de 26 familias de origen canadiense. El modo de transmisión es autosómico recesivo. La clonación posicional ha llevado a la identificación de varias mutaciones genéticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SYNE1	rs797046025	GG
SYNE1	rs797046024	GG
SYNE1	rs606231134	TT
SYNE1	rs375077588	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88644](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88644)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto

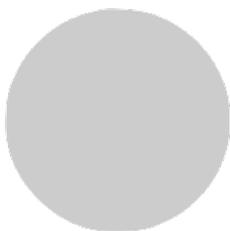
Es una ataxia cerebelosa autosómica recesiva, genética y poco frecuente, caracterizada por ataxia espinocerebelosa de inicio en la edad adulta y lentamente progresiva, que se manifiesta con ataxia de la marcha y apendicular, disartria, anomalías de los movimientos oculares (p. ej. nistagmo horizontal, vertical y/o nistagmo vertical hacia abajo, movimientos sacádicos hipermétricos), aumento de los reflejos osteotendinosos y deterioro cognitivo progresivo. Características adicionales variables pueden incluir atrofia y fasciculaciones de la musculatura proximal de las piernas, pie cavo, estridor inspiratorio, epilepsia, degeneración retiniana y cataratas. La neuroimagen revela una marcada atrofia cerebelosa y la electromiografía evidencia una afectación de la motoneurona inferior.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANO10	rs797045240	TT
ANO10	rs765592794	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284289](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284289)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1

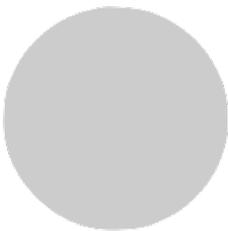
Es una ataxia cerebelosa autosómica recesiva poco frecuente caracterizada por una atrofia cerebelosa lentamente progresiva de inicio temprano, que se manifiesta clínicamente con ataxia truncal y de las extremidades, retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, nistagmo, disartria, temblor intencional y signos piramidales, entre otros.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CWF19L1	rs587780326	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=453521](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453521)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual

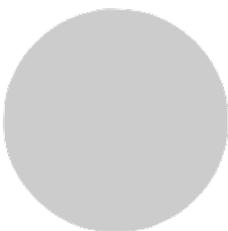
La ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual es un subtipo raro de la ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo 1 (ADCA tipo 1; ) caracterizada por la aparición de ataxia cerebelosa en la infancia, hipotonía neonatal (en algunos casos), leve retraso en el desarrollo y, a edades más avanzadas, discapacidad intelectual. Algunos rasgos menos comunes incluyen disartria, dismetría y rasgos faciales dismórficos (rostro alargado, surco nasolabial largo con nariz protuberante, labio inferior grueso y mentón puntiagudo).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CAMTA1	rs863224853	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314647](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314647)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia cerebelosa progresiva ligada al cromosoma X

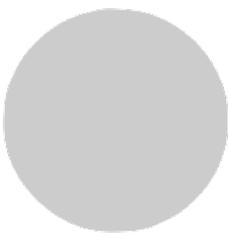
Es una ataxia cerebelosa poco frecuente ligada al cromosoma X caracterizada por una combinación de signos de motoneurona superior e inferior, con una edad de inicio en la primera o en la segunda década de la vida, progresión lenta e inteligencia normal. Los hallazgos típicos de la disfunción cerebelosa incluyen ataxia de la marcha y las extremidades, temblor intencional, dismetría, disdiadococinesia, disartria, nistagmo e hiperreflexia. Otros hallazgos fenotípicos adicionales son pie cavo, escoliosis, atrofia muscular y anomalías nerviosas periféricas sensitivo-motoras.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP2B3	rs397514619	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1175](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1175)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1

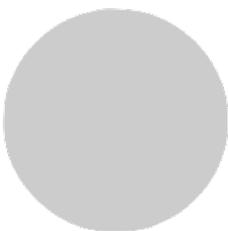
Es un trastorno genético y poco frecuente de ataxia espástica autosómica dominante caracterizada por espasticidad de las extremidades inferiores y ataxia en forma de sacudidas de cabeza, anomalías del movimiento ocular, disartria, disfagia y trastornos de la marcha.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TAPBPL	rs878854975	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=251282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251282)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa con epilepsia

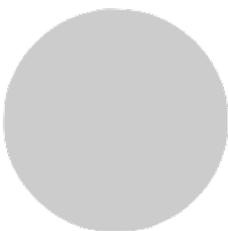
La ataxia espinocerebelosa con epilepsia es un síndrome poco frecuente de alteración del mantenimiento del ADN mitocondrial, caracterizado por ataxia cerebelosa, neuropatía periférica sensitiva, mioclonos, epilepsia, deterioro cognitivo progresivo, ptosis de inicio tardío y oftalmoplejía externa. También puede presentarse insuficiencia hepática, más frecuentemente si se usa el antiepiléptico valproato sódico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FANCI	rs139562274	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254881](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254881)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1

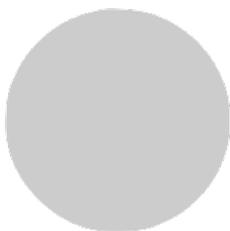
La ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1 es un trastorno neurológico genético poco frecuente, caracterizado por un inicio en la infancia tardía de ataxia cerebelosa de lenta progresión. Las manifestaciones iniciales incluyen atrofia y debilidad de los músculos distales de las extremidades, arreflexia y alteración de las sensibilidades al tacto, vibración y dolor en las extremidades superiores e inferiores. A medida que la enfermedad avanza, se desarrolla nistagmo, disartria cerebelosa, neuropatía periférica, marcha equina y pie cavo. Todos los afectados presentan atrofia cerebelosa (especialmente del vermis). Otras manifestaciones notificadas incluyen convulsiones, atrofia cerebral leve, hipercolesterolemia leve e hipoalbuminemia límite.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TDP1	rs370121773	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94124](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94124)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2

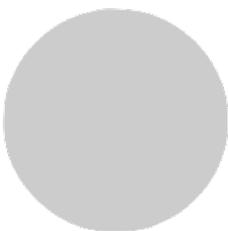
Es una ataxia cerebelosa autosómica recesiva (ACAR) poco frecuente, caracterizada por ataxia cerebelosa progresiva asociada a apraxia oculomotora frecuente, neuropatía grave y niveles elevados de alfa-fetoproteína sérica (AFP).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SETX	rs797045068	AA
SETX	rs29001665	GG
SETX	rs121434379	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=64753](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=64753)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Ataxia espinocerebelosa de inicio en el lactante

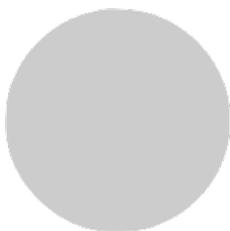
La ataxia espinocerebelosa infantil es una enfermedad neurológica hereditaria caracterizada por una alteración temprana y grave del sistema nervioso periférico y central. Se ha descrito sólo en familias finlandesas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TWNK	rs80356540	AA
TWNK	rs386834146	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1186](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1186)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa tipo 13

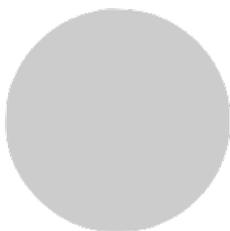
La ataxia espinocerebelosa tipo 13 (SCA13) es un subtipo muy raro de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I (ADCA tipo I; ). Se caracteriza por un inicio en la niñez marcado por un retraso en el desarrollo motor y cognitivo seguido de una leve progresión de la ataxia cerebelosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNC3	rs797044872	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98768](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98768)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22

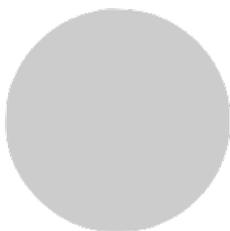
La ataxia espinocerebelosa tipo 19 (SCA19) es un subtipo muy raro de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I (ADCA tipo I; ). Se caracteriza por ataxia cerebelosa leve, deterioro cognitivo, puntajes bajos en la prueba de clasificación de tarjetas de Wisconsin que mide la función ejecutiva, mioclonías y temblor postural.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCND3	rs797045634	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98772](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98772)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebelosa tipo 21

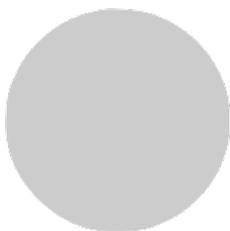
La ataxia espinocerebelosa tipo 21 (SCA21) es un subtipo muy raro de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I (ADCA tipo I; ). Se caracteriza por ataxia cerebelosa lentamente progresiva, deterioro cognitivo leve, temblor postural y/o en reposo, bradicinesia y rigidez.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM24	rs606231451	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98773](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98773)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espinocerebolosa tipo 28

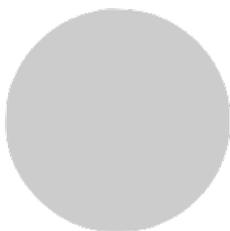
La ataxia espinocerebelosa tipo 28 (SCA28) es un subtipo muy raro de ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I (ADCA tipo I; ). Se caracteriza por ataxia cerebelosa de aparición juvenil y progresión lenta debida a la degeneración de las células de Purkinje.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs151344523	CC
LOC1079	rs151344514	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101109](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101109)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia-apraxia oculomotora tipo 1

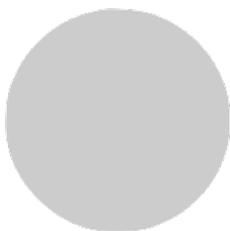
Es una ataxia cerebelosa autosómica recesiva (ACAR) poco frecuente caracterizada por ataxia cerebelosa progresiva asociada a apraxia oculomotora, neuropatía grave e hipoalbuminemia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APTX	rs104894103	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1168](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1168)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Atresia intestinal múltiple

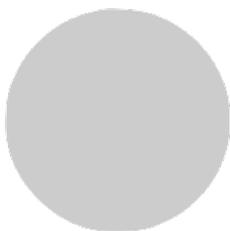
La atresia intestinal múltiple es una forma poco frecuente de atresia intestinal que se caracteriza por la presencia de numerosos segmentos atrésicos en el intestino delgado, el duodeno o el intestino grueso y que conduce a síntomas de una obstrucción intestinal: vómitos, distensión abdominal e incapacidad para expulsar el meconio en recién nacidos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTC7A	rs886042805	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2300](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2300)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Atrofia girata de la coroides y la retina

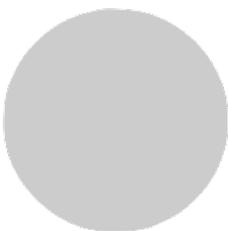
Es una distrofia retiniana hereditaria muy poco frecuente caracterizada por atrofia coriorretiniana progresiva, miopía y cataratas de aparición temprana.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OAT	rs386833621	CC
OAT	rs386833618	GG
OAT	rs386833598	AA
OAT	rs200068769	GG
OAT	rs121965053	CC
OAT	rs121965043	AA
OAT	rs121965040	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=414)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Atrofia muscular espinal benigna congénita autosómica dominante

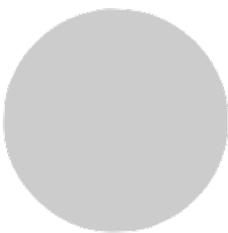
Es una neuropatía motora distal hereditaria poco frecuente, con un fenotipo clínico variable, caracterizada por debilidad y atrofia muscular congénita, no progresiva, predominantemente distal, de las extremidades inferiores, así como por contracturas en flexión congénitas (o de inicio temprano) de las articulaciones de la cadera, rodilla y tobillo. Por lo general, también se asocian reflejos osteotendinosos reducidos o ausentes en las extremidades inferiores, anomalías esqueléticas (talipes equinovarus bilateral, escoliosis, cifoescoliosis, hiperlordosis lumbar), deambulación tardía, marcha anserina, hiperlaxitud articular y/o disfunción vesical e intestinal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRPV4	rs267607144	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1216](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1216)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1

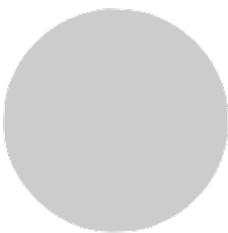
Es una enfermedad de neurona motora genética poco frecuente caracterizada por insuficiencia/fallo respiratorio grave asociado a eventración y parálisis diafragmática, así como debilidad y atrofia muscular simétrica progresiva, de distal a proximal (principalmente en las extremidades inferiores). Los afectados suelen tener una historia de retraso del crecimiento intrauterino, bajo peso al nacer, llanto débil, succión débil y fallo de medro y presentan estridor inspiratorio, episodios recurrentes de disnea o apnea, cianosis y ausencia de reflejos tendinosos profundos. Con frecuencia se asocian otras características como cifosis / escoliosis, malformaciones del pie y contracturas articulares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IGHMBP2	rs797044802	GG
IGHMBP2	rs200089714	CC
IGHMBP2	rs145226920	CC
IGHMBP2	rs137852667	GG
IGHMBP2	rs137852665	GG
IGHMBP2	rs35193202	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98920](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98920)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Atrofia muscular espinal escapulooperoneal

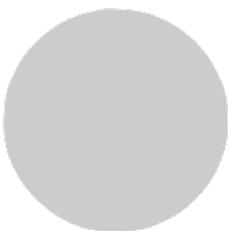
Es una enfermedad genética y poco frecuente de la motoneurona caracterizada predominantemente por una neuropatía axonal motora periférica que se manifiesta con atrofia y debilidad muscular escapulooperoneal progresiva, parálisis laríngea, ausencia congénita de músculos y, en algunos casos, anomalías esqueléticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRPV4	rs267607143	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=431255](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=431255)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen DYNC1H1 autosómica dominante de inicio en la infancia

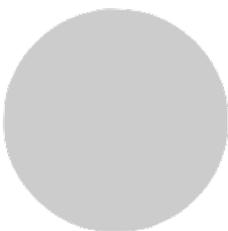
Es una rara enfermedad neuromuscular genética caracterizada por debilidad muscular de aparición temprana con afectación predominante de las extremidades inferiores proximales. El trastorno es estático o solo levemente progresivo. La gravedad de las manifestaciones varía desde atrofia muscular congénita letal con artrogriposis hasta síntomas asintomáticos con características subclínicas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYNC1H1	rs587780564	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=209341](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209341)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes

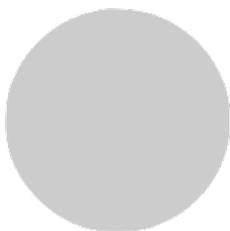
La ausencia bilateral congénita de los conductos deferentes (CBAVD) es una condición que conduce a la infertilidad masculina.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CFTR	rs78655421	GG
CFTR AS1	rs121908805	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=48](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=48)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Bestrofinopatía autosómica recesiva

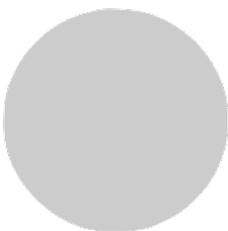
Es una distrofia retiniana caracterizada por la pérdida de la visión central en las dos primeras décadas de vida, asociada con la ausencia de una elevación del potencial basal en respuesta a la luz en el electrooculograma (EOG) y una respuesta reducida al estímulo luminosos en el electrorretinograma (ERG).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs281865238	CC
LOC1079	rs200277476	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139455](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139455)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Beta-manosidosis

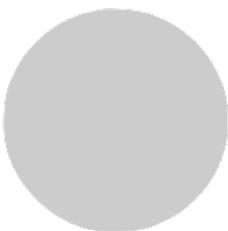
Es una enfermedad de almacenamiento lisosomal muy poco frecuente caracterizada por un grado variable de retraso en el desarrollo y de pérdida de audición, con una gran heterogeneidad fenotípica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MANBA	rs374545788	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=118](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=118)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Beta-talasemia

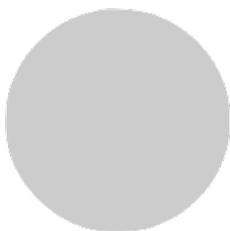
La beta-talasemia (BT) se caracteriza por la deficiencia (Beta +) o ausencia (Beta0) de la síntesis de las cadenas de beta globina de la hemoglobina (Hb).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HBB	rs34999973	GG
HBB	rs33941849	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=848](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=848)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Bradiopsia

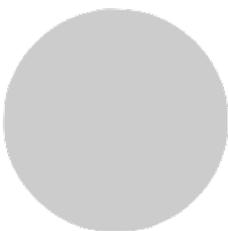
La bradiopsia se caracteriza por una supresión prolongada de la respuesta electroretiniana que provoca dificultades para adaptarse a los cambios de luminancia, agudeza visual normal o subnormal y fotofobia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RGS9	rs121908449	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75374](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75374)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Braquiolmia autosómica dominante

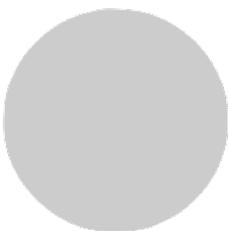
Es una forma relativamente grave de braquiolmia, un grupo de trastornos esqueléticos poco frecuente de origen genético caracterizado por talla baja de tronco corto, platispondilia y cifoescoliosis. En la edad adulta se hace manifiesta la enfermedad articular degenerativa (osteoartropatía) en la columna vertebral, grandes articulaciones y articulaciones interfalángicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRPV4	rs121912633	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93304](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93304)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Carcinoma nasofaríngeo

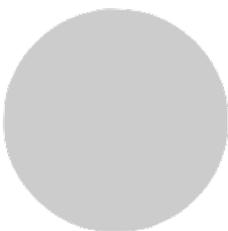
El carcinoma nasofaríngeo (CNF) es un tumor que se origina en las células epiteliales que cubren la superficie y revisten la nasofaringe.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP53	rs121912660	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=150)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides

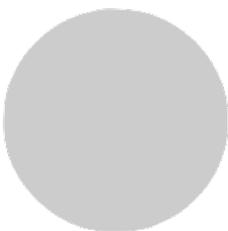
Es un carcinoma tiroideo no medular hereditario y poco frecuente, caracterizado por la presencia de cáncer de tiroides diferenciado que se origina a partir de células foliculares en dos o más familiares de primer grado, en ausencia de otros síndromes tumorales familiares o de exposición a radiación. Se ha descrito frecuente invasión capsular. La biopsia revela tumores multicéntricos con múltiples nódulos adenomatosos con o sin oxifilia e histología compatible con carcinoma folicular o papilar.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRAF	rs121913364	TT
NRAS	rs11554290	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319487)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Cistinuria

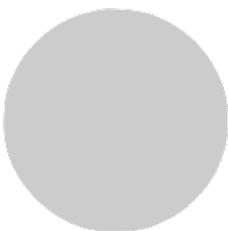
Es un trastorno poco frecuente del transporte de aminoácidos tubulares renales caracterizado por la formación recurrente de cálculos renales de cistina.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC3A1	rs200483989	CC
SLC3A1	rs121912691	TT
SLC7A9	rs121908484	GG
SLC7A9	rs121908480	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=214](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=214)

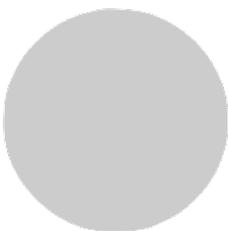
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Citrulinemia tipo I

La citrulinemia tipo 1 es un defecto del ciclo de la urea, autosómico recesivo y poco frecuente, que se caracteriza clínicamente por hiperamonemia, letargo progresivo, alimentación deficiente y vómitos en la forma neonatal (citrulinemia neonatal aguda tipo 1, ) y una hiperamonemia variable en la forma de aparición más tardía (citrulinemia del adulto tipo 1, ).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247525](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247525)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ASS1	rs751930594	AA
ASS1	rs398123131	GG
ASS1	rs398123130	AA
ASS1	rs371265106	GG
ASS1	rs192838388	GG
ASS1	rs183276875	CC
ASS1	rs148918985	CC
ASS1	rs121908646	TT
ASS1	rs121908645	CC
ASS1	rs121908639	GG
ASS1	rs121908638	GG
LOC1053	rs771937610	GG
LOC1053	rs727503814	GG
LOC1053	rs121908647	GG
LOC1053	rs121908641	GG
LOC1053	rs121908640	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Citrulinemia tipo II

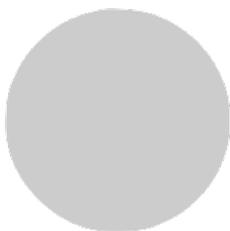
Es un subtipo grave del déficit de citrina que se caracteriza clínicamente por su aparición en la edad adulta (entre los 20 y los 50 años de edad), episodios recurrentes de hiperamonemia y síntomas neuropsiquiátricos asociados, tales como delirio nocturno, confusión, inquietud, desorientación, modorra, pérdida de memoria, comportamiento anómalo (agresividad, irritabilidad e hiperactividad), convulsiones y coma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC25A13	rs80338721	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247585](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247585)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## COG4-CDG

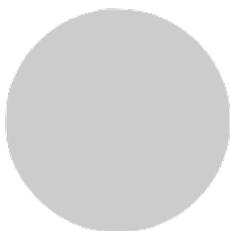
El trastorno congénito de la glicosilación tipo IIj (CDG-IIj) es una forma extremadamente poco frecuente del síndrome CDG que, en el único caso registrado hasta la fecha, se caracteriza clínicamente por convulsiones, algunos rasgos dismórficos, hipotonía axial, hipertonia periférica leve e hiperreflexia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COG4	rs376663459	GG
COG4	rs267606740	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263501)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## COG5-CDG

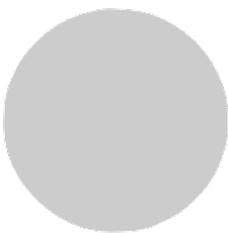
El trastorno congénito de la glicosilación tipo III (CDG-III) es una forma extremadamente poco frecuente del síndrome CDG que, en el único caso registrado hasta la fecha, se caracteriza clínicamente por retraso mental moderado con habla lenta e inarticulada, ataxia troncal e hipotonía leve.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COG5	rs548774836	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263487)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Colestasis intrahepática familiar progresiva

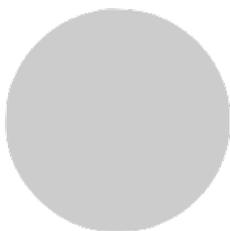
La colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC) se refiere a un grupo heterogéneo de trastornos autosómicos recesivos de la infancia que interrumpen la formación de bilis y se presentan con colestasis de origen hepatocelular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCB4	rs863225298	GG
ABCB4	rs377160065	GG
NR1H4	rs113090017	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=172](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=172)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Colestasis intrahepática neonatal por deficiencia de citrina

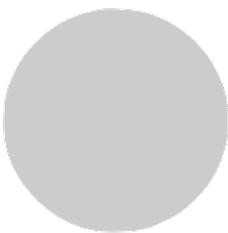
Es un subtipo leve del déficit de citrina que se caracteriza clínicamente por bajo peso al nacer, fallo de medro, retraso del crecimiento, colestasis intrahepática transitoria, aminoacidemia múltiple, galactosemia, hipoproteinemia, hepatomegalia, disminución de los factores de coagulación, anemia hemolítica, disfunción hepática variable aunque mayoritariamente leve, e hipoglucemia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC25A13	rs80338729	GG
SLC25A13	rs80338722	CC

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247598)

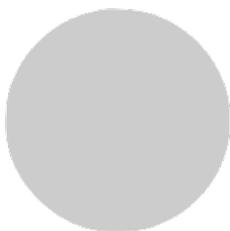
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Complejo de esclerosis tuberosa

Es un trastorno neurocutáneo poco común caracterizado por hamartomas multisistémicos, que afectan más comúnmente a la piel, el cerebro, los riñones, los pulmones, los ojos y el corazón, y se asocia con trastornos neuropsiquiátricos.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=805](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=805)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC1	rs886041538	CC
TSC1	rs886039662	GG
TSC1	rs397514874	GG
TSC1	rs397514871	GG
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514862	GG
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514783	GG
TSC1	rs397514776	AA
TSC1	rs1447417010	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203474	GG
TSC1	rs118203463	GG
TSC1	rs118203454	AA
TSC1	rs118203450	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr

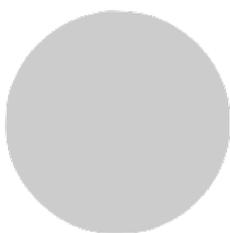
Es una displasia ósea primaria, genética y poco frecuente, caracterizada por talla baja postnatal por lo general moderada, deformidad genu varo progresiva, marcha anserina y signos radiológicos consistentes con displasia metafisaria (tales como metafisis irregulares, escleróticas y ensanchadas), en ausencia de anomalías bioquímicas que sugieran raquitismo. También puede asociar ocasionalmente dolor intermitente de rodilla, lordosis y retraso del desarrollo motor.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMP13	rs140059558	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2501)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X

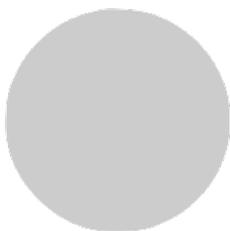
Es una genodermatosis poco frecuente con gran variación fenotípica y caracterizada más comúnmente por ictiosis siguiendo las líneas de Blaschko, condrodisplasia punctata (CDP), acortamiento asimétrico de las extremidades, cataratas y talla baja.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EBP	rs587783619	TT
EBP	rs587783617	GG
EBP	rs587783614	TT
EBP	rs587783613	CC
EBP	rs587783612	GG
EBP	rs587783611	CC
EBP	rs587783610	AA
EBP	rs587783609	TT
EBP	rs587783608	AA
EBP	rs587783607	GG
EBP	rs587783605	TT
EBP	rs587783603	GG
EBP	rs587783602	TT
EBP	rs587783601	GG
EBP	rs587783599	GG
EBP	rs104894800	GG
EBP	rs104894799	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35173](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35173)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Convulsiones del lactante y coreoatetosis

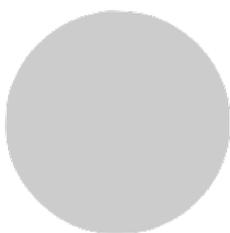
El síndrome de convulsiones infantiles y coreoatetosis paroxística (ICCA) es una enfermedad neurológica caracterizada por convulsiones durante el primer año de vida (epilepsia infantil familiar benigna; ) y ataques discinéticos coreoatetósicos durante la infancia o adolescencia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRRT2	rs387907126	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=31709](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31709)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad

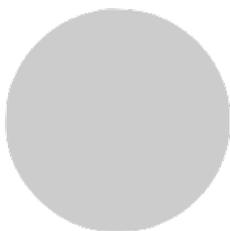
Es una distonía paroxística de origen genético y poco frecuente caracterizada por coreoatetosis paroxística episódica de inicio entre la infancia y la adolescencia, desencadenada principalmente por movimientos bruscos, ejercicio prolongado, ansiedad y estrés emocional, que asocia paraparesia espástica progresiva (de inicio en la edad adulta), ataxia de la marcha, deterioro cognitivo de leve a moderado, y/o crisis epilépticas. Los episodios suelen durar desde unos minutos hasta horas, se presentan con una frecuencia variable (de diaria a anual) y mejoran con el reposo. La frecuencia de los episodios tiende a disminuir con la edad.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A1	rs796053254	CC
SLC2A1	rs387907312	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53583](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53583)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Cráneo-osteo-artropatía

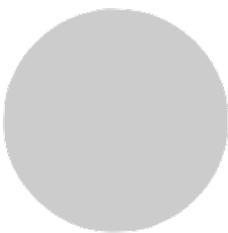
La cráneo-osteoartropatía (COA) es una forma de osteoartropatía hipertrófica primaria caracterizada por retraso en el cierre de las fontanelas y de las suturas craneales, hipocratismo digital, artropatía y periostosis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPGD	rs121434480	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1525](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1525)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida

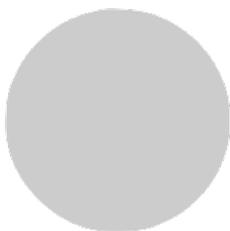
Es una anemia hemolítica poco frecuente caracterizada por afectación neurológica como retraso psicomotor, convulsiones, trastornos del movimiento y anemia hemolítica con estomatocitosis, que da lugar a alteración de la permeabilidad eritrocitaria a cationes, pseudohiperpotasemia, crisis hemolíticas y hepatoesplenomegalia. Las cataratas también constituyen un rasgo característico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A1	rs796053272	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168577](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168577)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1

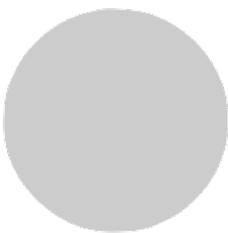
La cutis laxa autosómica recesiva de tipo 1 (ARCL1) es un trastorno generalizado del tejido conectivo caracterizado por la asociación de piel arrugada, inelástica, flácida y redundante con severas manifestaciones sistémicas (atelectasia pulmonar y enfisema, anomalías vasculares y divertículos del tracto gastrointestinal y genitourinario).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EFEMP2	rs193302867	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90349](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90349)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2, tipo clásico

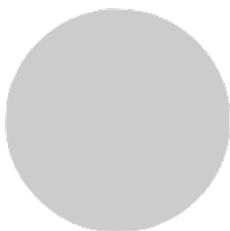
Una enfermedad genética poco frecuente del tejido dermis elástico caracterizada por piel redundante y sobredoblada de gravedad variable, que va desde piel arrugada hasta cutis laxa asociada con retraso del crecimiento pre y posnatal, hipotonía, retraso del desarrollo de leve a moderado, cierre tardío de la fontanela anterior y dismorfismo craneofacial (que incluye microcefalia, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, raíz nasal grande y prominente con nariz en embudo, orejas pequeñas de implantación baja, filtrum largo, piel facial caída). Las manifestaciones adicionales pueden incluir convulsiones, discapacidad intelectual, dislocación congénita de la cadera, hernia inguinal y malformaciones corticales y cerebelosas. Ocasionalmente se han asociado lesiones cutáneas pseudoequimóticas pretibiales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP6V0A	rs374480381	GG
LOC1053	rs80356750	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=357074](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357074)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2B

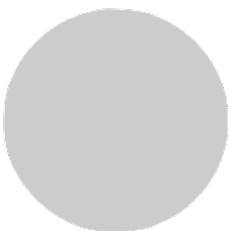
Es un defecto del desarrollo, hereditario y poco frecuente, con afectación del tejido conectivo, caracterizado por una gravedad variable de cutis laxa, con restricción del crecimiento in utero, luxación congénita de cadera e hiperlaxitud articular, piel arrugada, en particular en el dorso de las manos y pies, y rasgos faciales progeroides. Otras características comunes son hipotonía, retraso del desarrollo y discapacidad intelectual. Además, se han descrito cataratas, opacidad corneal, huesos wormianos, lipodistrofia y osteopenia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PYCR1	rs121918377	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=357064](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357064)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## DDOST-CDG

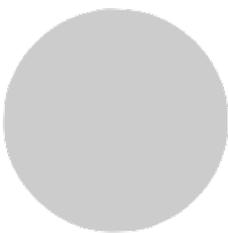
Es un trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por fallo de medro, retraso en el desarrollo, hipotonía, estrabismo y disfunción hepática. Esta enfermedad está causada por mutaciones en el gen DDOST (1p36.1).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DDOST	rs387906831	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300536](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300536)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 1

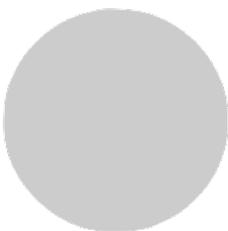
El defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 1 (defecto de la SAB, tipo 1) es la anomalía más común de la síntesis de ácidos biliares, caracterizada por manifestaciones variables de enfermedad hepática colestásica progresiva y de malabsorción de grasas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HSD3B7	rs104894518	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79301](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79301)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4

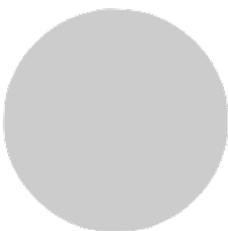
El déficit congénito de síntesis de ácidos biliares tipo 4 (defecto de la SAB tipo 4) es una anomalía de la síntesis de ácidos biliares caracterizado por: enfermedad hepática colestásica, malabsorción de grasas y/o enfermedad neurológica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C1QTNF3	rs121917814	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79095](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79095)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa

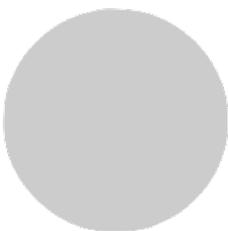
Un raro trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial caracterizado por un fenotipo clínico muy variable, que incluye un tipo mitocondrial infantil benigno que afecta principalmente al músculo esquelético, una miopatía mitocondrial infantil letal relacionada con acidosis metabólica grave y disfunción mitocondrial en el músculo esquelético y, a menudo, también en el corazón, síndrome de Leigh , que provoca una encefalopatía grave, precoz, progresiva y mortal, y el síndrome de Leigh tipo franco-canadiense, que afecta principalmente al músculo esquelético, pero también al cerebro y al hígado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MT TN	rs199476130	GG
PET100	rs587777839	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254905](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254905)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia aislada del complejo I

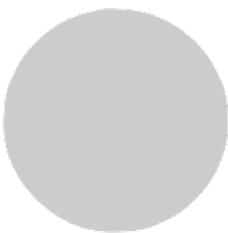
Es un error congénito del metabolismo poco frecuente debido a mutaciones en genes nucleares o mitocondriales que codifican subunidades o factores de ensamblaje del complejo I mitocondrial en humanos (NADH: ubiquinona oxidoreductasa). Está caracterizada por un amplio rango de síntomas que incluye una marcada acidosis láctica que a menudo resulta letal, miocardiopatía, leucoencefalopatía, miopatía pura y hepatopatía con tubulopatía. Entre los numerosos fenotipos clínicos observados se encuentran el síndrome de Leigh, la neuropatía óptica hereditaria de Leber y el síndrome de MELAS.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NDUFS3	rs28939714	CC
NDUFS3	rs104894270	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2609](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2609)

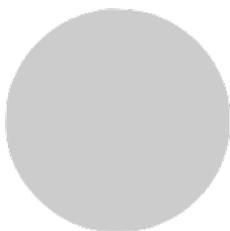
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia aislada del complejo III

La deficiencia aislada del complejo III, es un trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial, genético y poco frecuente, caracterizado por un amplio espectro de manifestaciones clínicas que van desde miopatía aislada o hepatopatía transitoria, hasta un trastorno multisistémico grave (que puede incluir hipotonía, fallo de medro, retraso psicomotor, miocardiopatía, encefalopatía, tubulopatía renal, deficiencia auditiva, acidosis láctica, hipoglucemia y otros signos y síntomas).

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1460](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1460)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTC19	rs747166010	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia aislada no adquirida de la hormona de crecimiento

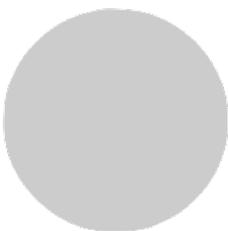
Una deficiencia de hormona hipofisaria no adquirida poco común caracterizada por deficiencia de crecimiento, edad ósea retrasada y baja estatura de gravedad y edad de inicio variables, y con respuesta variable al tratamiento con hormona de crecimiento humana recombinante, dependiendo del subtipo respectivo de la enfermedad. La deficiencia hormonal puede ser de naturaleza cuantitativa o cualitativa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GH1	rs71640277	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=631](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=631)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15

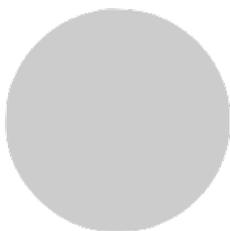
La deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15 es una enfermedad mitocondrial poco frecuente debida a un defecto en la síntesis de proteínas mitocondriales. Está caracterizada por la aparición, en la lactancia o en la infancia temprana, de hipotonía muscular, ataxia de la marcha, signos bilaterales leves del tracto piramidal, retraso del desarrollo (que afecta principalmente al habla y la coordinación) e incapacidad intelectual subsiguiente. También se ha descrito la presencia de estatura baja, obesidad, microcefalia, estrabismo, nistagmo, agudeza visual reducida, acidosis láctica y una neuropatología cerebral consistente con el síndrome de Leigh.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTFMT	rs201431517	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319524](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319524)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20

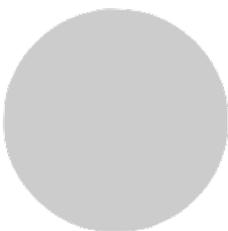
Es un trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial poco frecuente caracterizado por una combinación variable de retraso psicomotor, hipotonía, debilidad muscular, convulsiones, microcefalia, miocardiopatía y rasgos faciales dismórficos leves. También se han descrito diferentes tipos de anomalías estructurales cerebrales. Los estudios bioquímicos muestran típicamente una actividad disminuida de los complejos mitocondriales (principalmente del complejo I).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VAR2	rs769768815	GG
VAR2	rs143821815	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=420728](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420728)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8

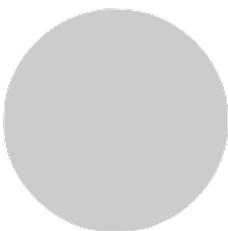
La deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8 es una enfermedad mitocondrial causada por un defecto en la síntesis de proteínas mitocondriales, resultando en una deficiencia de los complejos I, III y IV de la cadena respiratoria en los músculos cardíacos y esqueléticos y en el cerebro. Está caracterizada por una miocardiopatía hipertrófica grave, hipoplasia pulmonar, debilidad muscular generalizada y afectación neurológica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AARS2	rs138119149	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319504)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita de factor intrínseco

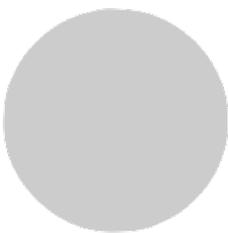
El déficit congénito de factor intrínseco (DFI) es un trastorno raro de la absorción de la vitamina B12 (cobalamina) que se caracteriza por una anemia megaloblástica y anomalías neurológicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CBLIF	rs147785187	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=332](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=332)

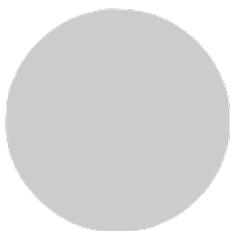
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita de fibrinógeno

Las deficiencias congénitas de fibrinógeno son trastornos de la coagulación, debidas a una reducción de la cantidad y/o calidad de fibrinógeno circulante, caracterizadas por síntomas hemorrágicos que varían de leves a graves. La afibrinogenemia (ausencia completa de fibrinógeno) y la hipofibrinogenemia (concentración reducida de fibrinógeno plasmático) , corresponden a anomalías cuantitativas del fibrinógeno, mientras que la disfibrinogenemia corresponde a una anomalía funcional del fibrinógeno. La hipo- y la disfibrinogenemia están con frecuencia combinadas (hipodisfibrinogenemia).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=335](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=335)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGA	rs146387238	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa

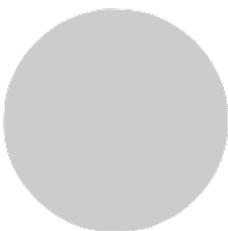
Es un trastorno congénito de intolerancia a los carbohidratos, de base genética y poco frecuente, caracterizado por falta de actividad de la sacarasa endógena, reducción significativa de la actividad de la isomaltasa y disminución moderada de la actividad de la maltasa, y que se manifiesta clínicamente con diarrea, dolor abdominal e hinchazón y fallo de medro.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SI	rs200451408	GG
SI	rs200328403	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35122](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35122)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita del factor V

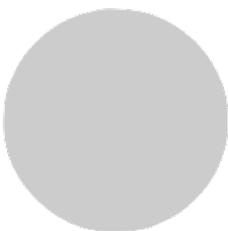
La deficiencia congénita de factor V es un trastorno hereditario de la coagulación, debido a una reducción del nivel de factor V (FV) plasmático y caracterizado por hemorragias de gravedad variable.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
F5	rs118203910	GG
F5	rs118203907	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=326](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=326)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita del factor XI

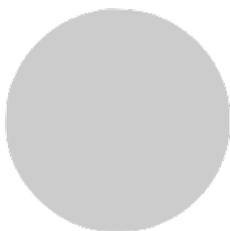
La deficiencia congénita de factor XI es un trastorno hereditario de la coagulación, caracterizado por una reducción del nivel y/o de la actividad del factor XI (FXI), y que resulta en síntomas hemorrágicos moderados, normalmente después de un trauma o cirugía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
F11	rs770505620	CC
F11	rs28934608	CC
F11	rs121965071	GG
F11	rs121965069	TT
F11	rs121965064	TT
F11	rs121965063	GG
F11 AS1	rs281875250	CC
F11 AS1	rs201007090	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=329](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia congénita del factor XIII

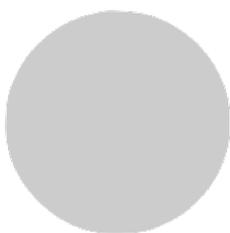
La deficiencia congénita de factor XIII es un trastorno hereditario de la coagulación, debido a una reducción del nivel y de la actividad del factor XIII (FXIII) y caracterizado por una tendencia hemorrágica, asociada frecuentemente a abortos espontáneos y anomalías de la cicatrización. La deficiencia de factor XIII es el más raro de las deficiencias de factores de coagulación.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
F13A1	rs372296352	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=331](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=331)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil

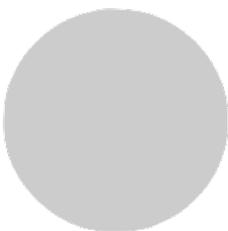
El déficit de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa (déficit 3-PGDH) es una forma autosómica recesiva del síndrome de déficit de serina que se caracteriza clínicamente en los pocos casos registrados por microcefalia congénita, retraso psicomotor y convulsiones intratables en la forma infantil y por ausencia de convulsiones, retraso del desarrollo moderado y trastornos de la conducta en la forma juvenil.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHGDH	rs886041874	TT
PHGDH	rs121907987	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79351)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintasa

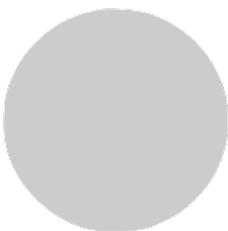
Es un trastorno poco frecuente del metabolismo de los cuerpos cetónicos de herencia autosómica recesiva descrito hasta la fecha en menos de 20 pacientes. Está caracterizado clínicamente por episodios de descompensación (a menudo asociados a gastroenteritis o ayuno) que se presenta con vómitos, letargia, hepatomegalia, hipoglucemia no cetósica y, en casos excepcionales, coma. La mayoría de los afectados son asintomáticos entre los episodios agudos. Este trastorno requiere un diagnóstico precoz para evitar crisis hipoglucemiantes que puedan provocar un daño cerebral irreversible o la muerte.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HMGCS2	rs142637231	GG
HMGCS2	rs137852638	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35701)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

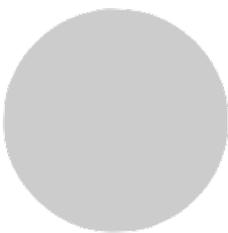
Es un trastorno mitocondrial de la oxidación de ácidos grasos de cadena larga que se caracteriza, en la mayoría de casos, por la aparición en la primera infancia o en la niñez de hipoglucemia hipocetósica, acidosis metabólica, hepatopatía, hipotonía y, con frecuencia, afectación cardíaca con arritmias, miocardiopatía o ambas cosas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GAREM2	rs794727219	CC
HADHA	rs786204607	GG
LOC1079	rs1057516217	TT

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=5](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=5)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9

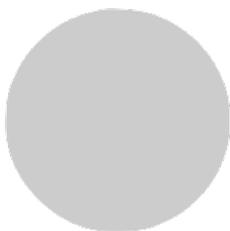
Es una enfermedad poco frecuente caracterizada por disfunción neurológica, insuficiencia hepática y miocardiopatía debida a una deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACAD9	rs773586510	GG
ACAD9	rs753711253	CC
ACAD9	rs387907042	GG
ACAD9	rs368949613	CC
ACAD9	rs149753643	GG
ACAD9	rs150283105	CC
CFAP92	rs863224845	CC
CFAP92	rs377022708	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99901](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99901)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta

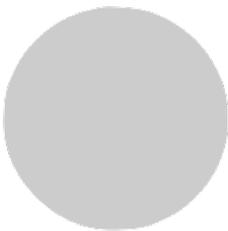
La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena corta (deficiencia de SCAD) es un trastorno congénito muy raro de la oxidación de los ácidos grasos en las mitocondrias caracterizado por manifestaciones variables que van desde individuos asintomáticos (en la mayoría de los casos) hasta otros con retraso de crecimiento, hipotonía, convulsiones, retraso en el desarrollo y miopatía progresiva.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACADS	rs796051905	GG
ACADS	rs749491616	CC
ACADS	rs57443665	TT
ACADS	rs387906950	AA
ACADS	rs28941773	CC
ACADS	rs28940872	CC
ACADS	rs140853839	CC
ACADS	rs121908006	CC
ACADS	rs121908003	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=26792](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26792)

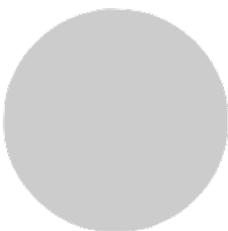
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media (deficiencia de MCAD o MCADD) es un trastorno congénito de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos caracterizada por una crisis metabólica de evolución rápida, y a menudo se presenta como hipoglucemia hipocetósica, letargo, vómitos, convulsiones y coma, y puede resultar mortal en ausencia de una intervención médica urgente.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=42](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=42)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACADM	rs866388216	GG
ACADM	rs779759347	GG
ACADM	rs77931234	AA
ACADM	rs778906552	GG
ACADM	rs762114560	CC
ACADM	rs745844469	AA
ACADM	rs398123074	TT
ACADM	rs398123073	TT
ACADM	rs398123072	CC
ACADM	rs150310121	GG
ACADM	rs148207467	CC
ACADM	rs121434281	CC
ACADM	rs121434280	TT
ACADM	rs121434278	GG
ACADM	rs121434277	GG
ACADM	rs121434274	GG
DLSTP1	rs373715782	CC
DLSTP1	rs200724875	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

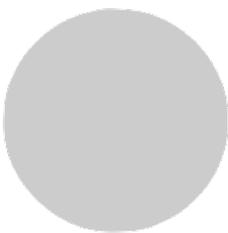
La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) (VLCADD) es un trastorno hereditario de la oxidación de ácidos grasos de cadena larga mitocondrial con una presentación variable que incluye: miocardiopatía, hipoglucemia hipocetósica, enfermedad hepática, intolerancia al ejercicio y rabdomiólisis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs751995154	GG
DLG4	rs794727773	GG
DLG4	rs545215807	GG
DLG4	rs398123091	GG
DLG4	rs369560930	GG
MIR324	rs794727113	CC
MIR324	rs766742117	CC
MIR324	rs398123083	GG
MIR324	rs2309689	GG
MIR324	rs118204018	GG
MIR324	rs118204016	GG
MIR324	rs118204014	CC
MIR324	rs113994171	GG
MIR324	rs113690956	GG
MIR324	rs112406105	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=26793](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26793)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de adenilsuccinato liasa

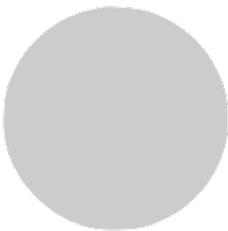
Es un trastorno del metabolismo de las purinas caracterizado por discapacidad intelectual, retraso y/o regresión psicomotora, convulsiones y rasgos autistas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADSL	rs796052248	CC
ADSL	rs776496275	GG
ADSL	rs763542069	GG
ADSL	rs761493155	CC
ADSL	rs756210458	CC
ADSL	rs750614500	CC
ADSL	rs374259530	TT
ADSL	rs372895468	CC
ADSL	rs119450941	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=46](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=46)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de alfa-1-antitripsina

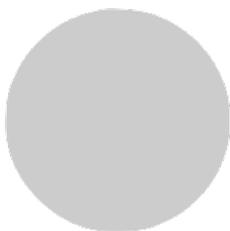
Una enfermedad metabólica hereditaria poco común caracterizada por niveles séricos de alfa-1-antitripsina (AAT) que están muy por debajo del rango normal. En la forma más grave, la enfermedad puede manifestarse clínicamente con trastornos hepáticos crónicos (cirrosis, fibrosis), trastornos respiratorios (enfisema, bronquiectasias) y, raramente, paniculitis o vasculitis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERPINA1	rs864622051	GG
SERPINA1	rs55819880	GG
SERPINA1	rs28931570	GG
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs199422209	GG
SERPINA1	rs121912714	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de aromatasa

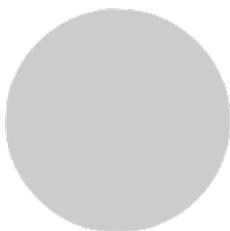
Un trastorno raro que interrumpe la síntesis de estradiol, lo que provoca hirsutismo en las madres durante la gestación de un niño afectado; pseudohermafroditismo y virilización en mujeres; y estatura alta, osteoporosis y obesidad en los hombres.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR4713	rs121434538	CC
MIR4713	rs121434534	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=91](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de beta-cetotilasa

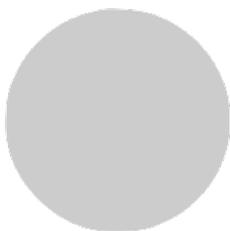
Es una aciduria orgánica de origen genético, poco frecuente que afecta al metabolismo de los cuerpos cetónicos y al catabolismo de la isoleucina. Está caracterizada por episodios cetoacidóticos intermitentes asociados a vómitos, disnea, taquipnea, hipotonía, letargia y coma, de inicio en la lactancia y que, por lo general, remiten en la adolescencia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACAT1	rs762991875	GG
ACAT1	rs727503796	GG
ACAT1	rs398123096	TT
ACAT1	rs199524907	AA
ACAT1	rs148639841	AA
ACAT1	rs145229472	AA
ACAT1	rs120074146	TT
ACAT1	rs120074144	CC
ACAT1	rs120074141	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=134)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de beta-ureidopropionasa

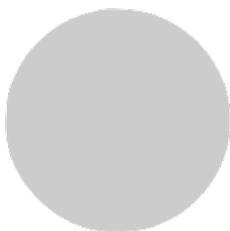
El déficit de beta-ureidopropionasa es un trastorno muy raro del metabolismo de la pirimidina descrito en menos de 10 pacientes hasta la fecha, con un cuadro clínico extremadamente amplio que varía desde casos asintomáticos hasta trastornos neurológicos (epilepsia, autismo) y del desarrollo (urogenital, colorrectal).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UPB1	rs747539101	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65287](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65287)

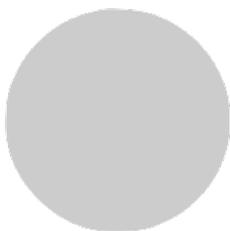
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de biotinidasa

Es una forma de deficiencia múltiple de carboxilasas de inicio tardío, un error congénito del metabolismo de la biotina que en ausencia de tratamiento se caracteriza por crisis epilépticas, dificultad respiratoria, hipotonía, erupciones cutáneas, alopecia, pérdida auditiva y retraso psicomotor.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79241](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79241)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BTD	rs80338686	CC
BTD	rs80338685	AA
BTD	rs587783005	CC
BTD	rs398123139	GG
BTD	rs397514369	GG
BTD	rs397514367	GG
BTD	rs397514363	CC
BTD	rs397514360	GG
BTD	rs397507175	GG
BTD	rs397507174	AA
BTD	rs397507170	GG
BTD	rs28934601	AA
BTD	rs190386869	CC
BTD	rs146136265	CC
BTD	rs146015592	GG
BTD	rs138818907	CC
BTD	rs104893688	CC
BTD	rs104893687	CC
BTD	rs104893686	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de butiril-colinesterasa

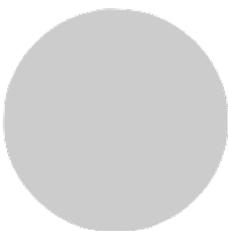
La deficiencia de butirilcolinesterasa (BChE) es un trastorno metabólico caracterizado por apnea prolongada después del uso de ciertos fármacos anestésicos, incluidos los relajantes musculares succinilcolina o mivacurio y otros anestésicos locales de éster. La duración de la apnea prolongada varía significativamente dependiendo de la extensión de la deficiencia enzimática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BCHE	rs104893684	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=132](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=132)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1

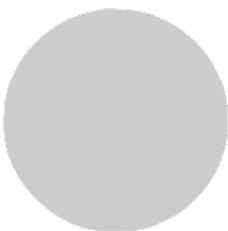
Es un trastorno grave y poco frecuente del metabolismo del ciclo de la urea caracterizado típicamente por hiperamonemia grave de inicio neonatal que debuta pocos días después del nacimiento, manifestándose con letargia, vómitos, hipotermia, crisis epilépticas, coma y fallecimiento. También puede debutar a cualquier edad una vez transcurrido el periodo neonatal, ocasionalmente con síntomas más moderados de hiperamonemia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CPS1	rs201716417	CC
CPS1	rs121912595	GG
CPS1	rs121912592	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=147](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=147)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A

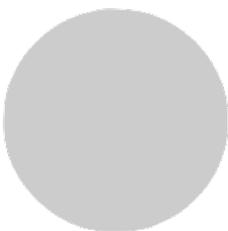
El déficit de carnitina palmitoiltransferasa 1ª (CPT-1A) es un error congénito del metabolismo que afecta a la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena larga (AGCL) en hígado y riñones, y que se caracteriza por ataques recurrentes de hipoglucemia hipocetósica por ayuno y riesgo de insuficiencia hepática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CPT1A	rs80356798	CC
CPT1A	rs80356780	CC
CPT1A	rs80356779	GG
CPT1A	rs80356774	GG
CPT1A	rs398123654	GG
CPT1A	rs191107774	CC
CPT1A	rs189174414	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=156](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=156)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II

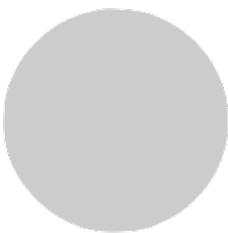
El déficit de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II) es una enfermedad metabólica hereditaria que afecta a la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena larga (LCFA). Se conocen tres formas del déficit de CPT II: forma miopática, forma infantil grave y forma neonatal .

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CPT2	rs74315296	CC
CPT2	rs74315295	TT
CPT2	rs28936375	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa

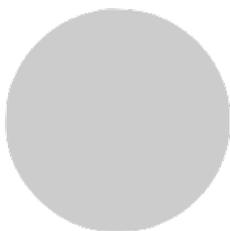
La deficiencia de carnitina-acilcarnitina-translocasa (deficiencia en CACT) es un trastorno hereditario y potencialmente mortal de la oxidación de ácidos grasos que normalmente se presenta en el periodo neonatal con hipoglucemia hipocetósica grave, hiperamonemia, miocardiopatía y arritmia, disfunción hepática, debilidad de los músculos esqueléticos y encefalopatía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC25A2	rs756998699	GG
SLC25A2	rs541208710	AA
SLC25A2	rs147540030	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=159)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de cernunnos-XLF

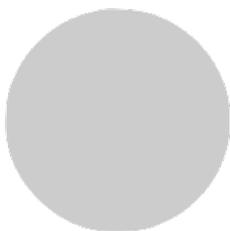
El déficit de cernunnos-XLF es una forma rara de inmunodeficiencia combinada caracterizada por microcefalia, retraso en el crecimiento, y linfopenia de linfocitos T y B.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NHEJ1	rs118204453	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169079](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169079)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de citocromo C oxidasa fatal del lactante

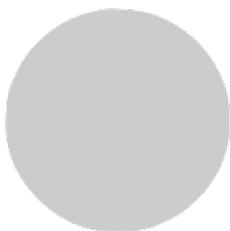
El déficit de citocromo C oxidasa infantil letal es una enfermedad mitocondrial muy poco frecuente que se caracteriza clínicamente por una cardioencefalomiopatía que resulta en muerte en la infancia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COX15	rs778412019	CC
COX15	rs397514662	AA
COX15	rs28939711	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1561](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1561)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa

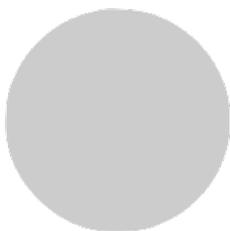
Es un trastorno poco común del metabolismo de las pirimidinas caracterizado por un fenotipo variable que va desde la ausencia de síntomas hasta una afectación neurológica grave con retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y convulsiones. Los signos y síntomas adicionales pueden incluir hipotonía, microcefalia, anomalías oculares (como microftalmía, nistagmo y estrabismo) y comportamiento autista, entre otros. El análisis de orina típicamente muestra altos niveles de uracilo y timina. Los pacientes corren el riesgo de sufrir una toxicidad grave tras la administración del agente antineoplásico 5-fluorouracilo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPYD	rs72549310	GG
DPYD	rs568132506	GG
DPYD	rs146170505	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1675](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1675)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa

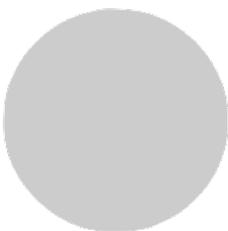
El déficit de dimetilglicina deshidrogenasa es un trastorno autosómico recesivo del metabolismo de la glicina extremadamente poco frecuente que se caracteriza clínicamente en el único caso registrado hasta la fecha por fatiga muscular y olor similar al del pescado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DMGDH	rs121908331	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=243343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=243343)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa

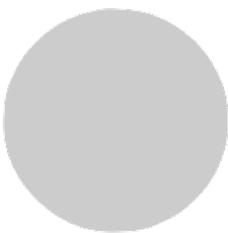
Es un trastorno metabólico de origen genético extremadamente infrecuente caracterizado por una disregulación autonómica que conduce principalmente a hipotensión ortostática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DBH	rs74853476	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=230](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de fructosa-1,6 bifosfatasa

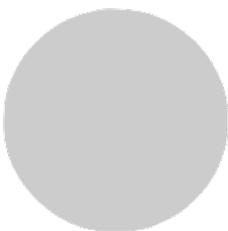
La deficiencia de fructosa-1,6 difosfatasa (FBP) es un trastorno del metabolismo de la fructosa caracterizado por episodios recurrentes de hipoglucemia en ayunas con acidosis láctica, que puede poner en riesgo la vida en neonatos y lactantes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBP1	rs758609113	CC
FBP1	rs121918188	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=348)

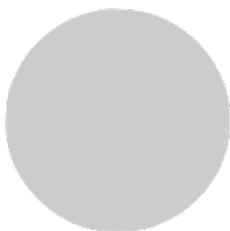
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa de clase I

Es una anemia hemolítica constitucional poco común caracterizada en formas sintomáticas por hemólisis crónica de leve a grave, que se exacerba aún más por el estrés oxidativo y puede conducir a una anemia hemolítica crónica no esperocítica de gravedad variable. La variación en los niveles de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa explica las diferencias en la sensibilidad a los oxidantes; la hemólisis crónica ocurre en asociación con niveles muy bajos de enzimas, mientras que la mayoría de los individuos afectados permanecen asintomáticos. Las manifestaciones clínicas más comunes son ictericia neonatal y signos y síntomas de hemólisis aguda (como fatiga, dolor de espalda, anemia e ictericia).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=466026](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466026)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASK	rs398122844	TT
G6PD	rs78478128	GG
G6PD	rs78365220	AA
G6PD	rs782322505	TT
G6PD	rs782090947	TT
G6PD	rs76645461	AA
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs398123546	GG
G6PD	rs137852349	AA
G6PD	rs137852347	AA
G6PD	rs137852346	CC
G6PD	rs137852345	GG
G6PD	rs137852344	GG
G6PD	rs137852343	AA
G6PD	rs137852339	CC
G6PD	rs137852337	CC
G6PD	rs137852336	CC
G6PD	rs137852334	GG
G6PD	rs137852333	GG
G6PD	rs137852332	CC
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs137852330	GG
G6PD	rs137852329	GG
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852325	CC
G6PD	rs137852324	CC
G6PD	rs137852323	CC
G6PD	rs137852321	CC
G6PD	rs137852320	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa

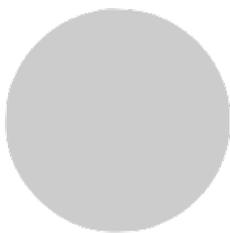
La deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa (GCDH) (GDD) es un trastorno neurometabólico autosómico recesivo caracterizado clínicamente por crisis encefalopáticas que resultan en lesión estriatal y un trastorno grave del movimiento discinético distónico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GCDH	rs794726972	CC
GCDH	rs786205862	GG
GCDH	rs786205861	CC
GCDH	rs777201305	GG
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs149120354	TT
GCDH	rs142967670	CC
GCDH	rs121434373	GG
GCDH	rs121434370	GG
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs766518430	CC
SYCE2	rs372983141	GG
SYCE2	rs199999619	AA
SYCE2	rs147611168	GG
SYCE2	rs141437721	AA
SYCE2	rs121434372	GG
SYCE2	rs121434369	CC
SYCE2	rs121434367	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=25](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de glutatión sintetasa

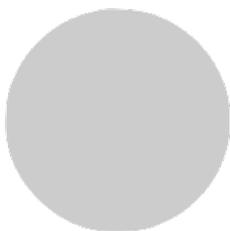
Es un trastorno poco frecuente caracterizado por anemia hemolítica asociada a acidosis metabólica y 5-oxoprolinuria en las formas moderadas, y a síntomas neurológicos progresivos e infecciones bacterianas recurrentes en las formas más graves.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GSS	rs28938472	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=32](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa

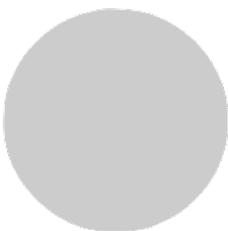
La deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) es un síndrome de deficiencia de creatina caracterizado por un retraso generalizado del desarrollo/discapacidad intelectual (RD/DI), retraso notable del habla, trastorno de conducta tipo autista/hiperactivo, convulsiones y varios tipos de manifestaciones piramidales y/o extrapiramidales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GAMT	rs80338735	CC
GAMT	rs753198836	CC
GAMT	rs370421531	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=382)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa

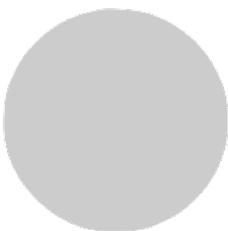
Es una deficiencia múltiple de carboxilasas, de inicio temprano y potencialmente mortal, poco frecuente, que en ausencia de tratamiento se caracteriza por vómitos, taquipnea, irritabilidad, letargia, dermatitis exfoliativa, y crisis epilépticas que pueden empeorar hasta el coma y el fallecimiento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HLCS	rs753887925	CC
HLCS	rs146448211	GG
HLCS	rs119103231	CC
HLCS	rs119103230	CC
HLCS	rs119103229	GG
HLCS	rs119103227	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79242](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79242)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de LCAT

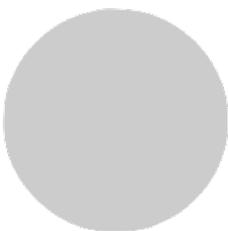
El déficit de LCAT (lecitina-colesterol-acil-transferasa) es un trastorno del metabolismo de las lipoproteínas poco frecuente caracterizado clínicamente por opacidades de la córnea y, a veces, fallo renal y anemia hemolítica, y, bioquímicamente, por una reducción drástica del colesterol HDL.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LCAT	rs121908050	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=650](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=650)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de lipasa ácida lisosomal

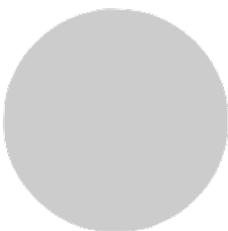
Es una enfermedad hepática metabólica progresiva y poco frecuente debida a una marcada a completa deficiencia de lipasa ácida lisosomal y caracterizada por dislipemia y acúmulo masivo de lípidos que conduce a hepatomegalia y disfunción hepática, esplenomegalia y aterosclerosis acelerada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LIPA	rs797045094	GG
LIPA	rs121965086	AA
LIPA	rs116928232	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275761](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275761)

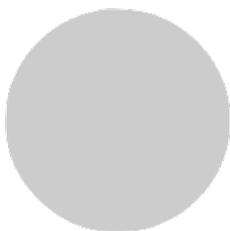
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de lipoil transferasa 1

La deficiencia de lipoil transferasa 1 es un error innato del metabolismo muy poco frecuente con un fenotipo muy variable. Está caracterizado típicamente por convulsiones de inicio neonatal o durante el periodo de lactancia, retraso psicomotor y tono muscular anómalo que puede incluir hipo- e/o hipertonia y que resulta en debilidad generalizada, movimientos distónicos y/o dificultad respiratoria progresiva asociada a acidosis láctica grave y aumento en orina del lactato, cetoglutarato y 2-oxoácidos. Otras manifestaciones adicionales pueden incluir deshidratación, vómitos, signos de disfunción hepática, signos extrapiramidales, tetraparesia espástica, reflejos tendinosos profundos vivos, trastorno del habla, dificultades para tragar e hipertensión pulmonar.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401862](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401862)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MITD1	rs137891647	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G

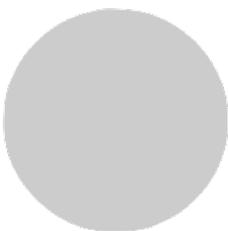
La homocistinuria sin aciduria metilmalónica es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) que se caracteriza por anemia megaloblástica, encefalopatía y, a veces, retraso en el desarrollo, y se asocia con homocistinuria e hiperhomocisteinemia. Hay tres tipos de homocistinuria sin aciduria metilmalónica; cblE, cblGy cblD-variante 1 (cblDv1).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTR	rs121913578	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2170](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2170)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de mieloperoxidasa

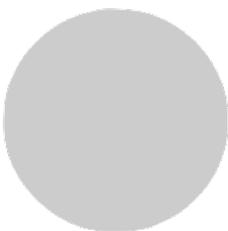
Es una inmunodeficiencia primaria poco frecuente debida a un defecto en la inmunidad innata caracterizada por una marcada disminución o ausencia de la actividad de la mieloperoxidasa en neutrófilos y monocitos. Clínicamente, la mayoría de los pacientes permanecen asintomáticos. Ocasionalmente, pueden producirse graves complicaciones infecciosas, particularmente infecciones recurrentes por *Candida*, que son especialmente graves en el contexto de la diabetes mellitus comórbida.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MPO	rs778013714	CC
MPO	rs762526880	TT
MPO	rs119468010	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2587)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de monoamina oxidasa A

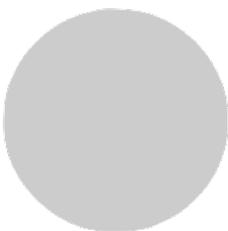
El déficit de monoamina oxidasa A es un trastorno muy poco frecuente del metabolismo de las aminas biogénicas recesivo ligado al X, y que se caracteriza clínicamente por un leve déficit intelectual, agresividad impulsiva y, a veces, un comportamiento violento; se presenta desde la infancia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MAOA	rs796065312	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3057](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3057)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa

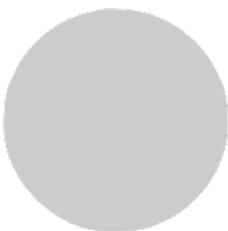
Es una enfermedad de depósito lisosomal muy poco frecuente, clínica y patológicamente heterogénea, que se caracteriza por un déficit en la actividad de la alfa-N-acetilgalactosaminidasa (NAGA).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs779423223	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3137](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3137)

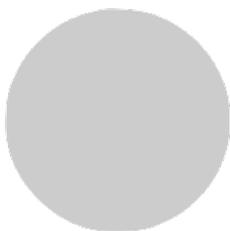
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de ornitina transcarbamilasa

Es un trastorno del metabolismo del ciclo de la urea y de la detoxificación de amonio, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por una enfermedad grave de inicio neonatal descrita principalmente en varones, o por formas de la enfermedad de inicio tardío (parciales). Ambas formas se presentan con episodios de hiperamonemia que pueden ser letales o derivar en secuelas neurológicas.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=664](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=664)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OTC	rs74518351	AA
OTC	rs72558495	TT
OTC	rs72558478	AA
OTC	rs72558474	GG
OTC	rs72558473	CC
OTC	rs72558470	GG
OTC	rs72558465	GG
OTC	rs72558462	AA
OTC	rs72558454	CC
OTC	rs72558450	GG
OTC	rs72558449	TT
OTC	rs72558417	CC
OTC	rs72558416	GG
OTC	rs72558412	TT
OTC	rs72558411	AA
OTC	rs72558408	CC
OTC	rs72558406	AA
OTC	rs72556301	GG
OTC	rs72556293	AA
OTC	rs72556288	GG
OTC	rs72556287	GG
OTC	rs72556284	CC
OTC	rs72556278	CC
OTC	rs72556277	CC
OTC	rs72556275	GG
OTC	rs72556274	CC
OTC	rs72556271	AA
OTC	rs72556267	GG
OTC	rs72556260	GG
OTC	rs72556257	AA
OTC	rs72554326	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno

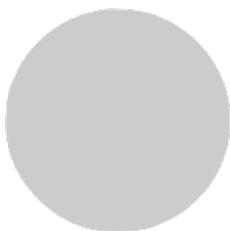
El déficit de piruvato-carboxilasa (PC) benigno (tipo C) es una forma rara y muy leve de déficit de PC caracterizada por acidosis metabólica episódica y desarrollo neurológico normal o ligeramente retrasado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PC	rs796052029	CC
PC	rs113994142	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353320)

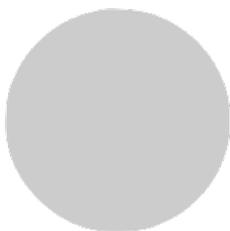
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de piruvato deshidrogenasa

El déficit de piruvato deshidrogenasa (PDHD) es un trastorno neurometabólico raro caracterizado por un amplio rango de signos clínicos con componentes metabólicos y neurológicos de gravedad variable. Las manifestaciones van desde una acidosis láctica neonatal, grave, a menudo letal, a trastornos neurológicos de aparición más tardía. Se han identificado 6 subtipos asociados a la subunidad del complejo PDH afectada con un solapamiento clínico significativo: PDHD por déficit de E1-alfa, E1-beta, E2 y E3, PDHD por déficit de la proteína de unión E3, y déficit de PDH fosfatasa.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=765](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=765)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DLAT	rs797044957	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de prolidasa

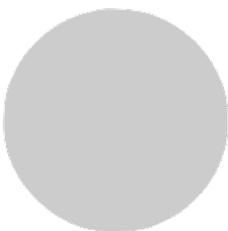
La deficiencia de prolidasa es un trastorno hereditario del metabolismo de los péptidos caracterizado por lesiones cutáneas graves, infecciones recurrentes (que afectan principalmente a la piel y al sistema respiratorio), rasgos faciales dismórficos, deterioro cognitivo variable y esplenomegalia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PEPD	rs121917723	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=742](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=742)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial

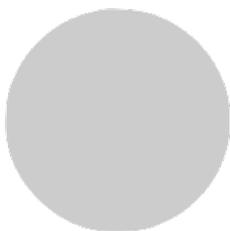
Es una alteración de la oxidación de los ácidos grasos caracterizada por un amplio espectro clínico que va desde manifestaciones neonatales graves como la miocardiopatía, la hipoglucemia, la acidosis metabólica, la miopatía esquelética y la neuropatía, la hepatopatía y la muerte, hasta un fenotipo leve con polineuropatía periférica, rabdomiólisis y retinopatía pigmentaria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HADHA	rs781222705	TT
HADHA	rs137852774	AA
HADHA	rs147103714	GG
HADHA	rs137852770	GG
HADHB	rs121913133	GG
HADHB	rs121913132	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=746](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=746)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa

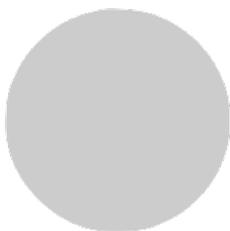
La deficiencia de deshidratasa o pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa (PCD) se considera una forma transitoria y benigna de hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahydrobiopterina, caracterizada por hipotonía muscular, irritabilidad (detectada por EEG), adquisición lenta de habilidades psicomotoras, trastornos del movimiento dependientes de la edad, incluida la distonía y la excreción acompañante de pterinas 7-sustituidas. El desarrollo neurológico es normal con el control dietético de fenilalanina en sangre. La PCD se hereda de forma autosómica recesiva.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCBD1	rs121913015	GG
PCBD1	rs104894172	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1578](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1578)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa

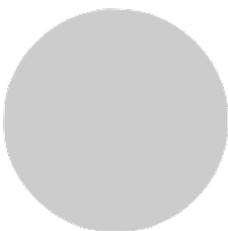
Es una enfermedad inmunitaria poco frecuente caracterizada por una inmunodeficiencia progresiva que conduce a infecciones recurrentes y oportunistas, autoinmunidad y neoplasias, así como a manifestaciones neurológicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PNP	rs104894451	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=760](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=760)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de S-adenosilhomocisteina hidrolasa

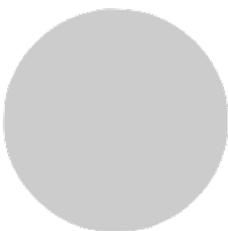
Es un error innato del metabolismo, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por retraso psicomotor y grave miopatía (hipotonía, ausencia de reflejos tendinosos y retraso de la mielinización) desde el nacimiento, asociado a hipermetioninemia y a niveles elevados de creatinquinasa sérica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AHCY	rs121918608	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88618](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88618)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia de succinil-CoA:3-cetoácido-CoA transferasa

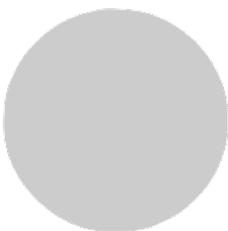
Es un trastorno de origen genético y poco frecuente del metabolismo de los cuerpos cetónicos caracterizado por unos episodios intermitentes graves y potencialmente mortales de cetoacidosis

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OXCT1	rs121909301	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=832](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=832)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia familiar de glucocorticoides

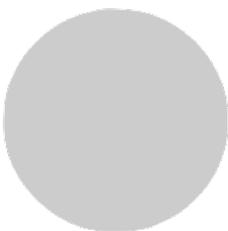
Es un grupo de insuficiencias suprarrenales primarias caracterizado clínicamente por hiperpigmentación neonatal, hipoglucemia, fallo de medro e infecciones recurrentes, y bioquímicamente por deficiencia de glucocorticoides sin déficit de mineralocorticoides.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC2R	rs104894658	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=361](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=361)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa

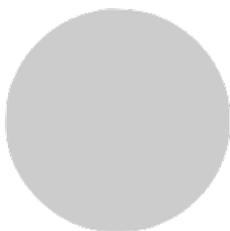
La deficiencia de deshidrogenación múltiple de acil-CoA (MADD) es un trastorno de la oxidación de ácidos grasos y aminoácidos y es un trastorno clínicamente heterogéneo que va desde una presentación neonatal grave con acidosis metabólica, miocardiopatía y enfermedad hepática, hasta una enfermedad leve en la infancia o la edad adulta con enfermedad metabólica episódica, descompensación, debilidad muscular e insuficiencia respiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ETFA	rs199763682	GG
ETFA	rs119458969	AA
ETFDH	rs863224869	TT
ETFDH	rs796051965	AA
ETFDH	rs796051959	GG
ETFDH	rs558005496	GG
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs387907170	TT
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs377656387	CC
ETFDH	rs200920510	CC
ETFDH	rs121964955	GG
ETFDH	rs121964954	GG
ETFDH	rs398124152	CC
FLAD1	rs771466122	CC
FLAD1	rs199979286	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=394532](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394532)

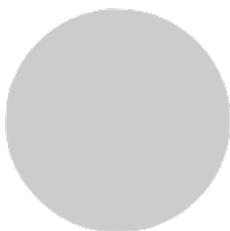
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Deficiencia sistémica primaria de carnitina

Es un trastorno del ciclo y del transporte de la carnitina caracterizado clásicamente por una miocardiopatía de aparición en la primera infancia, a menudo asociada a debilidad e hipotonía, fallo de medro y convulsiones o coma hipoglucémico hipocetósico recurrente.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=158](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR3936	rs72552725	AA
MIR3936	rs267607052	GG
MIR3936	rs202088921	CC
MIR3936	rs11568520	CC
SLC22A5	rs796052039	GG
SLC22A5	rs777004046	AA
SLC22A5	rs72552732	CC
SLC22A5	rs72552727	GG
SLC22A5	rs60376624	CC
SLC22A5	rs386134223	GG
SLC22A5	rs386134212	CC
SLC22A5	rs386134210	GG
SLC22A5	rs386134208	CC
SLC22A5	rs377724489	AA
SLC22A5	rs267607054	CC
SLC22A5	rs185551386	GG
SLC22A5	rs151231558	GG
SLC22A5	rs144547521	CC
SLC22A5	rs121908890	CC
SLC22A5	rs121908889	GG
SLC22A5	rs121908888	AA
SLC22A5	rs121908886	CC
SLC22A5	rs114269482	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Deficiencias combinadas de hormonas hipofisarias de causas genéticas

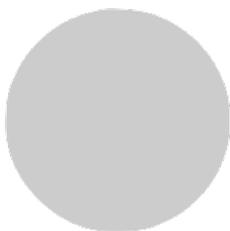
El hipopituitarismo congénito se caracteriza por una deficiencia de múltiples hormonas hipofisarias, incluidas las deficiencias somatotrofas, tirotrofas, lactotrofas, corticotrofas o gonadotrofas, debido a mutaciones de los factores de transcripción hipofisarios implicados en la ontogénesis hipofisaria. El hipopituitarismo congénito es raro en comparación con la alta incidencia de hipopituitarismo inducido por adenomas hipofisarios, cirugía transesfenoidal o radioterapia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POU1F1	rs104893765	CC
POU1F1	rs104893764	CC
PROP1	rs140016178	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95494](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95494)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Degeneración cerebelosa-retiniana del lactante

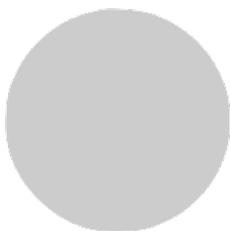
La degeneración cerebelosa - retiniana infantil, es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente, caracterizado por un inicio temprano de hipotonía troncal, formas variables de convulsiones, atetosis, grave retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual y diversas anomalías oftalmológicas, tales como estrabismo, nistagmo, atrofia óptica y degeneración retiniana.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POLR3H	rs375761361	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313850](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313850)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Desmielinización cerebral por deficiencia de metionina adenosiltransferasa

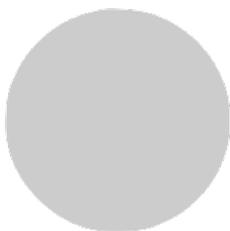
La desmielinización cerebral por déficit de metionina adenosiltransferasa es un trastorno metabólico muy poco frecuente que da lugar a una hipermetioninemia hepática aislada que es generalmente benigna debida a la inactivación parcial de la actividad de la enzima. Con muy baja frecuencia se han encontrado pacientes con un olor extraño o con trastornos neurológicos como una desmielinización cerebral.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MAT1A	rs118204003	GG
MAT1A	rs118204001	AA
MAT1A	rs116659053	GG

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168598)

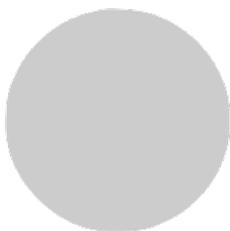
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Desminopatía

Es una enfermedad genética poco común del músculo esquelético caracterizada por agregados quiméricos anormales de desmina y otras proteínas citoesqueléticas y material granulofilamentoso a nivel ultraestructural en biopsias musculares y características miopatológicas clínicas variables, edad de inicio de la enfermedad y tasa de progresión de la enfermedad. Los pacientes presentan debilidad del músculo esquelético bilateral que comienza en los músculos distales de las piernas y se extiende proximalmente, afectando a veces al tronco, los flexores del cuello y los músculos faciales y, a menudo, miocardiopatía que se manifiesta por bloqueos de conducción, arritmias, insuficiencia cardíaca crónica y, a veces, taquiarritmia. La debilidad eventualmente conduce a la dependencia de la silla de ruedas. La insuficiencia respiratoria puede ser una causa importante de discapacidad y muerte, comenzando con hipoventilación nocturna con desaturación de oxígeno y progresando a insuficiencia respiratoria diurna.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98909)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DES	rs781590560	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs61726467	GG
DES	rs59308628	TT
DES	rs57694264	GG
DES	rs57639980	TT
DES	rs397516698	GG
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs267607485	AA
DES	rs267607483	AA
DES	rs267607482	AA
DES	rs150974575	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs121913003	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Desmosterolosis

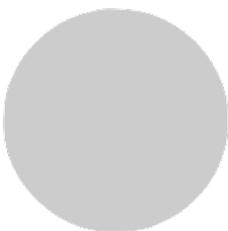
La desmosterolosis es un trastorno muy poco frecuente de la biosíntesis de esteroides caracterizado por múltiples anomalías congénitas, retraso del crecimiento, y discapacidad intelectual con niveles elevados de desmosterol.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DHCR24	rs387906940	CC
DHCR24	rs387906939	CC
DHCR24	rs119475041	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35107)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Diabetes de herencia materna y sordera

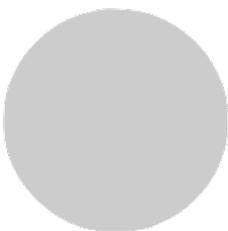
La diabetes con sordera de transmisión materna (MIDD) es una enfermedad mitocondrial caracterizada por una diabetes y una sordera neurosensorial de transmisión materna.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MT TE	rs121434453	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=225](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=225)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Diabetes insípida nefrogénica

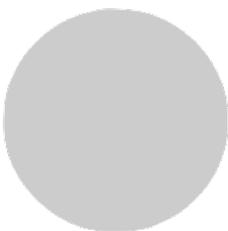
Es una enfermedad tubular renal genética minoritaria, se caracteriza por poliuria con polidipsia, episodios recurrentes de fiebre, estreñimiento y deshidratación hipernatrémica aguda después del nacimiento que puede ocasionar secuelas neurológicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AQP2	rs28931580	AA
AQP5 AS1	rs104894338	GG
AQP5 AS1	rs104894334	GG
AQP5 AS1	rs104894328	CC
AQP5 AS1	rs104894326	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=223](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=223)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Diarrea congénita de cloruros

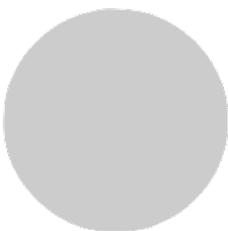
Una rara enfermedad intestinal genética caracterizada por diarrea acuosa persistente, potencialmente mortal, con niveles excesivos de cloruro en las heces, hipocloremia, hiponatremia, hipopotasemia y alcalosis metabólica, lo que resulta en deshidratación crónica y retraso en el crecimiento. La ecografía prenatal típicamente revela polihidramnios y dilatación significativa de las asas intestinales fetales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC26A3	rs386833480	GG
SLC26A3	rs386833479	CC
SLC26A3	rs386833471	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53689](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53689)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Diarrea congénita sódica

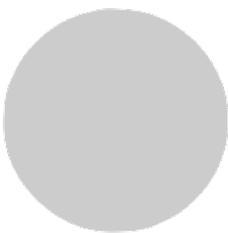
Un defecto de transporte intestinal no sindrómico, genético y poco frecuente, caracterizado por la aparición congénita de diarrea acuosa grave que contiene altas concentraciones de sodio, hiponatremia y acidosis metabólica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SPINT2	rs121908403	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=103908](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=103908)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Diarrea sindrómica

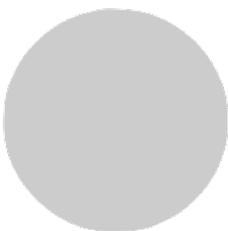
Es una enfermedad gastroenterológica muy poco frecuente que se manifiesta como diarrea intratable en el primer mes de vida, con fallo de medro y asociada a dismorfia facial, anomalías capilares y, en algunos casos, trastornos inmunológicos y retraso del crecimiento intrauterino.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SKIC3	rs534237033	CC
SKIC3	rs200085753	CC
SKIC3	rs140800288	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=84064](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84064)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Dihidropirimidinuria

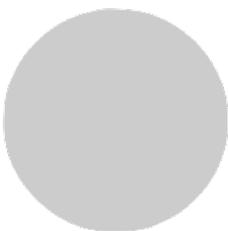
El déficit de dihidropirimidinasa (DPD) es un raro trastorno del metabolismo de la pirimidina con una presentación clínica variable que incluye manifestaciones gastrointestinales (problemas en la alimentación, vómitos cíclicos, reflujo gastroesofágico, malabsorción con atrofia de las vellosidades), hipotonía, déficit intelectual, convulsiones y, menos frecuentemente, retraso en el crecimiento, retraso en el desarrollo, microcefalias y autismo. También se han descrito casos asintomáticos. El déficit de DPD aumenta el riesgo de toxicidad por 5-FU.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPYS	rs61758444	GG
DPYS	rs201280871	GG
DPYS	rs142574766	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=38874](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=38874)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Disautonomía familiar

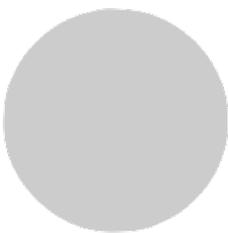
Es una neuropatía hereditaria sensitiva y autonómica poco frecuente caracterizada por una disminución de la percepción dolorosa y de la temperatura, ausencia de reflejos tendinosos profundos, ataxia propioceptiva, alteración del barorreflejo aferente y neuropatía óptica progresiva.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ELP1	rs28939712	GG
ELP1	rs137853022	CC
ELP1	rs111033171	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1764](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1764)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva

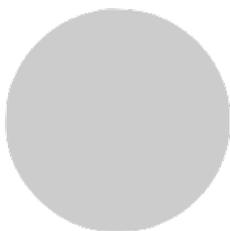
La discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva, es una paraparesia espástica compleja poco frecuente caracterizada inicialmente por hipotonía de inicio temprano que evoluciona a espasticidad, retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual grave y trastorno del habla, microcefalia, talla baja y características dismórficas. Los afectados pierden, con frecuencia, la capacidad de deambular y algunos desarrollan convulsiones y risas estereotipadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AP4S1	rs200440467	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=280763](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280763)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica por una mutación en el gen JARID1C

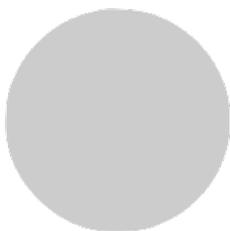
La discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X debida a la mutación JARID1C se caracteriza por un déficit intelectual de leve a grave asociado con manifestaciones clínicas variables que incluyen espasticidad, criptorquidia, hipoplasia maxilar, alopecia areata, epilepsia, baja estatura, dificultad para hablar y problemas de conducta. Hasta la fecha, se ha descrito en menos de 15 familias. La transmisión es recesiva ligada al cromosoma X y el síndrome está causado por mutaciones en el gen JARID1C(SMCX que codifica una proteína de dominio JmjC con actividad histona desmetilasa.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KDM5C	rs587780372	GG
KDM5C	rs199422235	CC
MIR6895	rs782246658	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85279](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85279)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas

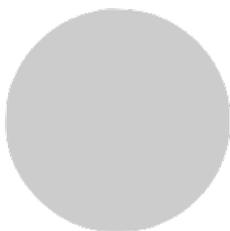
Es una discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X caracterizada por retraso del desarrollo, discapacidad intelectual con trastorno significativo del habla y talla baja en los varones afectados. Se han asociado hallazgos clínicos adicionales variables, que incluyen macrocefalia, crisis epilépticas, temblor, anomalías de la marcha, hipogonadismo, obesidad troncal, trastornos de conducta y dismorfia facial inespecífica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CUL4B	rs797044862	CC
CUL4B	rs121434616	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85293](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85293)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder

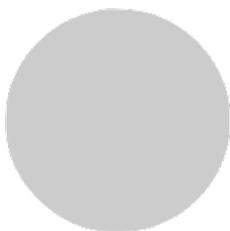
La discapacidad intelectual ligada al X, tipo Snyder es un síndrome de discapacidad intelectual ligado al X poco frecuente que se caracteriza por hipotonía, complexión asténica con disminución de la masa muscular, retraso psicomotor generalizado grave, marcha inestable y discapacidad intelectual de moderada a grave, así como cara asimétrica con labio inferior prominente, dedos de manos y pies largos y habla nasal, disártrica o ausente. Las anomalías óseas (p. ej., osteoporosis, cifoescoliosis, fracturas, contracturas articulares) también son características. En algunos pacientes se han asociado convulsiones mioclónicas o similares a mioclónicas y anomalías renales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMS	rs121434610	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3063](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3063)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X, tipo Najm

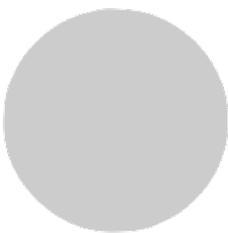
El déficit intelectual ligado al cromosoma X tipo Najm es un raro síndrome de disgenesia cerebelosa caracterizado por manifestaciones clínicas variables que van desde un déficit intelectual leve con o sin nistagmo congénito hasta un deterioro cognitivo grave asociado con hipoplasia/atrofia cerebelosa y pontina y anomalías del desarrollo cortical.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASK	rs863224854	TT
CASK	rs794727270	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs587783369	CC
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs137852815	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163937](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163937)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante

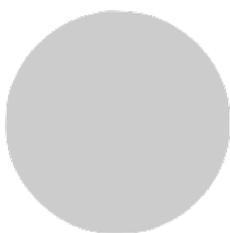
El síndrome de microdelección 2q23.1 recientemente descrito incluye un déficit intelectual grave con un retraso pronunciado del habla, anomalías conductuales que incluyen hiperactividad y risa inapropiada, baja estatura y convulsiones.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MBD5	rs886041003	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178469](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178469)

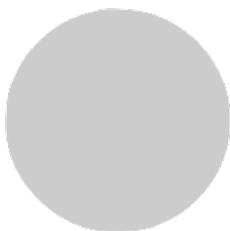
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel

Es una discapacidad intelectual sindrómica, genética y poco frecuente, caracterizada por hipotonía central congénita, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual de moderada a grave y leves características dismórficas que evolucionan con el tiempo (dolicocefalia, facies miopática, ptosis, filtrum corto y ancho, bermellón superior en forma de carpa, anomalías palatinas, micro- y/o retrognatia leves). Los afectados presentan movimientos faciales reducidos, letargia, llanto débil, hipoglucemia neonatal transitoria, dificultades graves en la alimentación y fallo de medro. Otras características son disfagia, particularmente de alimentos sólidos, constitución corporal asténica, contracturas articulares y escoliosis.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166108](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166108)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNK9	rs121908332	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discinesia familiar y mioquimia facial

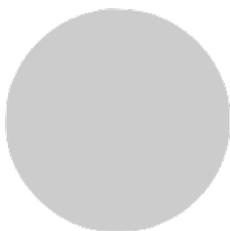
La discinesia familiar y mioquimia facial es un trastorno paroxístico del movimiento, poco frecuente, de inicio en la infancia y adolescencia. Se caracteriza por movimientos coreiformes, distónicos y mioclónicos paroxísticos, afectando a las extremidades (principalmente a las superiores distales), cuello y/o rostro, y que pueden aumentar progresivamente tanto en frecuencia como en gravedad hasta hacerse prácticamente constantes. Los afectados pueden presentarse además con retraso de los hitos motores, discinesias periorales y periorbitarias, disartria, hipotonía y debilidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADCY5	rs796065306	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324588)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Discinesia paroxística inducida por esfuerzo

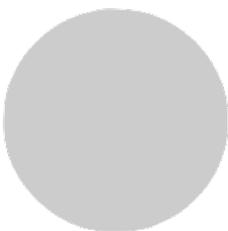
La discinesia paroxística inducida por esfuerzo (PED) es una forma de discinesia paroxística, que se caracteriza por ataques indoloros de distonía de las extremidades provocados por actividades físicas prolongadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A1	rs267607061	GG
SLC2A1	rs202060209	GG
SLC2A1	rs121909740	CC
SLC2A1	rs121909739	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98811)

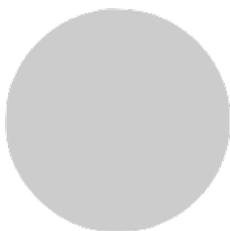
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Disección aórtica familiar

La disección aórtica familiar es el término utilizado para describir la ruptura de la pared aórtica a nivel de la media, lo que resulta en la formación de un canal falso y la desviación de parte del flujo aórtico. La predisposición familiar a los aneurismas de la aorta torácica y las disecciones de tipo A (relacionadas con la aorta ascendente y/o el cayado aórtico) se ha demostrado en alrededor del 19 % de los pacientes que presentan disecciones de la aorta torácica y hasta el momento se han identificado varios loci (16p12.2-p13).13, 3p24-25). Esta predisposición se transmite de forma autosómica dominante.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=229)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACTA2	rs869025352	AA
ACTA2	rs397516685	CC
COL3A1	rs869312034	GG
COL3A1	rs794728057	CC
COL3A1	rs587779685	GG
COL3A1	rs587779458	GG
COL3A1	rs587779433	GG
COL3A1	rs1393544920	CC
FBN1	rs886041482	TT
FBN1	rs886039550	GG
FBN1	rs886039492	AA
FBN1	rs886039196	AA
FBN1	rs886039158	CC
FBN1	rs886039120	CC
FBN1	rs886039092	AA
FBN1	rs886039054	GG
FBN1	rs886039047	CC
FBN1	rs886038996	CC
FBN1	rs886038975	GG
FBN1	rs886038957	AA
FBN1	rs886038956	CC
FBN1	rs886038930	AA
FBN1	rs886038870	GG
FBN1	rs886038802	CC
FBN1	rs886038790	TT
FBN1	rs794728283	GG
FBN1	rs794728281	CC
FBN1	rs794728256	CC
FBN1	rs794728253	AA
FBN1	rs794728247	CC
FBN1	rs794728241	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por una mutación en el gen TUBB3

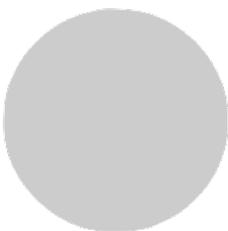
Es una malformación cerebral no sindrómica, de origen genético y poco frecuente, debida a una migración neuronal anómala. Se caracteriza por la asociación de displasia cortical e hipoplasia pontocerebelosa, que se manifiesta con retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual de leve a grave, hipotonía axial, estrabismo, nistagmo y ocasionalmente hipoplasia del nervio óptico. La neuroimagen revela malformaciones variables, incluyendo microgiria de predominio frontal, desorganización y simplificación del patrón giral, dismorfia e hipertrofia de los ganglios basales, displasia del vermis cerebeloso, hipoplasia del tronco encefálico / cuerpo calloso y/o agenesia de los bulbos olfatorios.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TUBB3	rs747480526	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300570](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300570)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Disgenesia del cuerpo caloso compleja ligada al cromosoma X

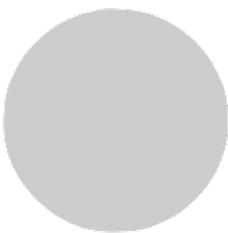
La disgenesia del cuerpo caloso compleja ligada al X es un término histórico utilizado para describir un fenotipo considerado en la actualidad como parte del espectro clínico del síndrome L1 ligado al X (síndrome L1, ). El trastorno está caracterizado por una paraplejia espástica variable, déficit intelectual de leve a moderado, y displasia, hipoplasia o aplasia de cuerpo caloso.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
L1CAM	rs367665974	CC
L1CAM	rs797045673	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1497](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1497)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Disostosis acrofacial postaxial

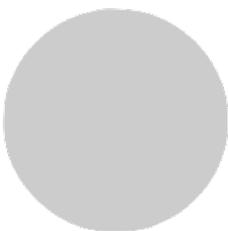
La disostosis acrofacial postaxial (POADS) es un tipo de disostosis acrofacial que se caracteriza por una hipoplasia mandibular y malar, orejas pequeñas en forma de copa, ectropión labial inferior y deficiencias de las extremidades postaxiales simétricas con ausencia del meñique e hipoplasia cubital.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DHODH	rs201947120	CC
DHODH	rs201230446	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=246](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=246)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia acromiátrica

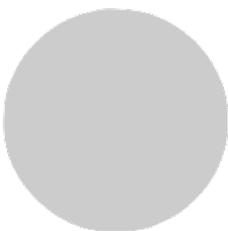
Es una displasia ósea muy poco frecuente caracterizada por talla baja, manos y pies cortos, leve dismorfia facial y anomalías radiológicas características de las manos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBN1	rs387906626	TT
FBN1	rs1131692052	AA
FBN1	rs1064797059	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=969](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=969)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia cerebro-facio-torácica

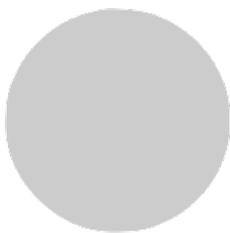
La displasia cerebro-facio-torácica o síndrome de Pascual-Castroviejo tipo 1 es un síndrome raro caracterizado por dismorfismo facial, déficit intelectual y anomalías costovertebrales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMCO1	rs765824628	GG
TMCO1	rs372701032	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1394](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1394)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia con huesos incurvados asociada al gen FGFR2

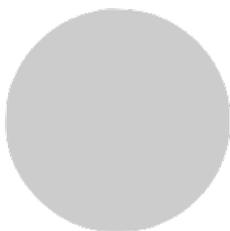
La displasia con huesos incurvados asociada a FGFR2 es una displasia ósea primaria, letal, genética y poco frecuente, caracterizada por rasgos craneofaciales dismórficos (orejas de implantación baja rotadas posteriormente, hipertelorismo, megaloftalmos, aplanamiento e hipoplasia mediofacial, micrognatia), hipomineralización craneal, craneosinostosis, pubis y clavículas hipoplásicos, y huesos largos incurvados (especialmente los fémures). Está causada por mutaciones germinales en el gen FGFR2. También se pueden asociar dientes fetales erupcionados prematuramente, osteopenia, hirsutismo, clitoromegalia, hiperplasia gingival y hepatoesplenomegalia con hematopoyesis extramedular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs387906678	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313855](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313855)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia craneofrontonasal

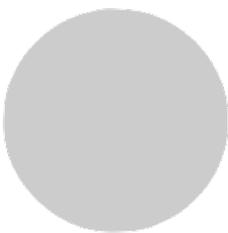
Es un síndrome malformativo poco frecuente ligado al cromosoma X que se caracteriza por anomalías craneofaciales, uñas estriadas, discapacidad intelectual y diversas anomalías del esqueleto y los tejidos blandos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EFNB1	rs104894804	CC
EFNB1	rs104894801	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1520](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1520)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia de Kniest

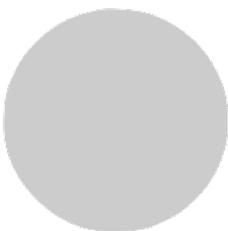
La displasia de Kniest es una colagenopatía de tipo II grave, caracteriza por tronco y extremidades cortas, articulaciones prominentes e hipoplasia mediofacial (cara redondeada con raíz nasal plana).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs121912877	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=485)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia de Singleton-Merten

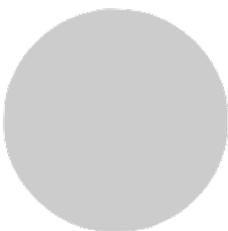
La displasia de Singleton-Merten se caracteriza por displasia dental, calcificación progresiva de la aorta torácica con estenosis, osteoporosis y expansión de las cavidades medulares en los huesos de la mano. Las características adicionales incluyeron debilidad y atrofia muscular generalizada y erupciones cutáneas psoriasiformes crónicas. Se ha informado en cuatro pacientes no emparentados (hombres y mujeres) y en una familia con varios miembros afectados (hombres).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFIH1	rs376048533	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85191](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85191)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia diastrófica

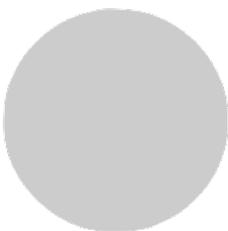
Es un trastorno poco frecuente caracterizada por talla baja con extremidades cortas (la talla final en el adulto es de 120cm +/- 10cm), y malformaciones de las articulaciones, que conducen a contracturas articulares múltiples (afectando principalmente a hombros, codos, articulaciones interfalángicas y caderas).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC26A2	rs386833493	CC
SLC26A2	rs386833492	TT
SLC26A2	rs104893919	CC

## Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=628](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=628)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia ectodérmica hidrótica

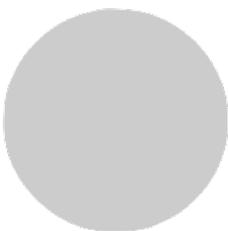
El síndrome de Clouston (o displasia ectodérmica hidrótica) se caracteriza por la tríada clínica de distrofia ungueal, alopecia e hiperqueratosis palmoplantar.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GJB6	rs104894415	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=189)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia ectodérmica hipohidrótica

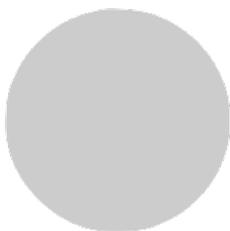
La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético del desarrollo del ectodermo caracterizado por la malformación de estructuras ectodérmicas (piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas). Incluye tres subtipos casi indistinguibles clínicamente que presentan como síntoma clave una disminución de la sudoración: el síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) (subtipo ligado al cromosoma X), la DEH autosómica recesiva (AR) y autosómica dominante (AD), así como un cuarto tipo poco frecuente que presenta una inmunodeficiencia asociada como síntoma clave (HED con inmunodeficiencia).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EDAR	rs747806672	CC
EDAR	rs121908453	CC
EDAR	rs121908452	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=238468](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238468)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia epifisaria múltiple tipo Beighton

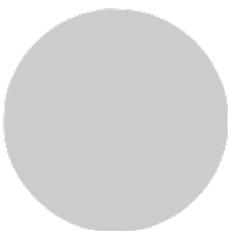
Una displasia ósea primaria rara caracterizada por la asociación de displasia epifisaria múltiple, discapacidad visual (con miopía progresiva de inicio temprano, adelgazamiento de la retina y cataratas) y pérdida auditiva conductiva. Los pacientes son de baja estatura y presentan braquidactilia, deformidad en genu valgo y dolor articular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs121912882	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166011](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166011)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia espondiloepifisaria congénita

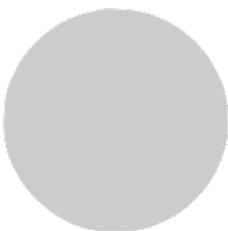
La displasia espondiloepifisaria congénita (SEDC) es una condrodisplasia caracterizada por una estatura baja desproporcionada, epífisis anormales y cuerpos vertebrales aplanados.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs864621973	CC
COL2A1	rs121912874	GG
COL2A1	rs121912870	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94068](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94068)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní

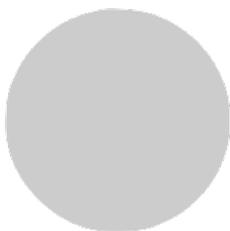
La displasia espondiloepimetafisaria (SEMD), de tipo paquistaní, se caracteriza por baja estatura, extremidades inferiores cortas y arqueadas, braquidactilia leve, cifoescoliosis, marcha anormal, articulaciones de rodilla agrandadas, osteoartropatía precoz e inteligencia normal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PAPSS2	rs201203612	CC
PAPSS2	rs121908952	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93282)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu

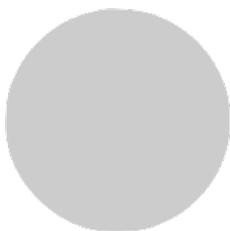
Una displasia espondiloepifisaria rara caracterizada por contracturas articulares progresivas con enfermedad articular degenerativa prematura, particularmente en las articulaciones de la rodilla, la cadera y los dedos. Los pacientes tienen una estatura normal y presentan problemas de la marcha, dolor articular y articulaciones agrandadas con restricción y contracturas articulares. Las características radiológicas incluyen platispondilia generalizada, ilion hipoplásico, aplanamiento epifisario con separación metafisaria de los huesos tubulares y cuellos femorales anchos y alargados con marcada coxa valga. El examen histopatológico del cartílago muestra cuerpos de inclusión citoplasmáticos positivos para PAS en los condrocitos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs869312907	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=459051](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=459051)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia espondiloepimetafisaria con múltiples luxaciones

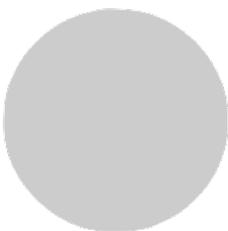
Es una displasia ósea primaria, genética y poco frecuente, caracterizada por hipoplasia mediofacial, talla baja, laxitud articular generalizada, luxaciones articulares múltiples (con mayor frecuencia en rodillas y caderas), desalineación de las extremidades (genu valgo/varo) y malformación espinal progresiva (p. ej., cifosis / escoliosis). El estudio radiológico revela metacarpianos y metatarsianos delgados distintivos, así como pequeñas epífisis irregulares, irregularidades metafisarias con estriaciones verticales, cuellos femorales constreñidos y leve platiespondilia, entre otros.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIF22	rs193922922	GG
KIF22	rs193922921	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93360](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93360)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick

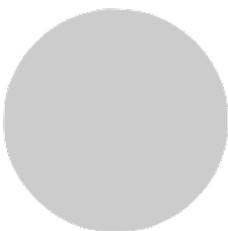
La displasia espondiloepimetafisaria congénita tipo Strudwick se caracteriza por una talla baja desproporcionada desde el nacimiento (con un tronco muy corto y extremidades acortadas) y anomalías esqueléticas (lordosis, escoliosis, aplanamiento de vértebras, pectus carinatum, coxa vara, pie zambo y epífisis o metáfisis anormales).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs121912880	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93346](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93346)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia frontonasal acromélica

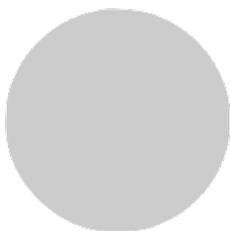
Es una variante poco frecuente de displasia frontonasal caracterizada por diversas malformaciones craneofaciales (fontanela anterior amplia, hipertelorismo ocular, punta nasal bífida, hendidura nasal, braquicefalia, hendidura facial media, boca en carpa), cerebrales (lipoma interhemisférico, agenesia del cuerpo calloso), y de las extremidades (hipoplasia/aplasia tibial, pie equinovaro, polidactilia preaxial simétrica de los pies, y ensanchamiento/engrosamiento bilateral de las uñas de los halluces), así como discapacidad intelectual. Otras manifestaciones ocasionalmente descritas incluyen la ausencia de bulbos olfatorios, hipopituitarismo y criptorquidia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZSWIM6	rs587777695	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1827)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia gnatodiafisaria

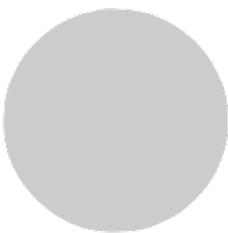
Es una displasia ósea caracterizada por fragilidad ósea, frecuentes fracturas óseas a una edad temprana, lesiones cemento-óseas en los huesos de la mandíbula, arqueamiento de los huesos tubulares (tibia y peroné) y esclerosis diafisaria de los huesos largos, asociada a osteopenia generalizada. La enfermedad sigue un patrón de transmisión autosómico dominante.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANO5	rs749645231	CC
ANO5	rs142027093	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53697](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53697)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia inmuno-ósea de Schimke

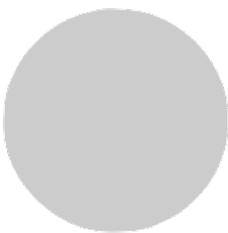
La displasia inmuno-ósea de Schimke (SIOD) es un trastorno multisistémico caracterizado por una displasia espondiloepifisaria y una baja estatura desproporcionada, dimorfismo facial, inmunodeficiencia de células T, y glomerulonefritis con síndrome nefrótico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMARCAL	rs864309531	GG
SMARCAL	rs761546902	AA
SMARCAL	rs267607071	GG
SMARCAL	rs119473038	CC
SMARCAL	rs119473037	CC
SMARCAL	rs119473033	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1830](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1830)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia odonto-ónico-dérmica

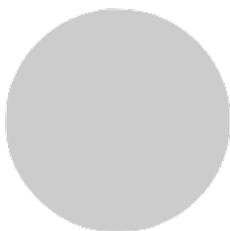
Es un síndrome de displasia ectodérmica poco frecuente, genético, caracterizado por anomalías dentales (principalmente agenesia de los dientes permanentes y temporales con incisivos y caninos en forma de cono), onicodisplasia, hiperqueratosis palmoplantar, piel seca y, más variablemente, hipotricosis y disfunción de las glándulas sudoríparas (hiper - o hipohidrosis).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WNT10A	rs762739726	CC
WNT10A	rs377416834	GG
WNT10A	rs121908118	GG
WNT10A	rs121908121	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2721](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2721)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia oto-espondilo-megaepifisaria

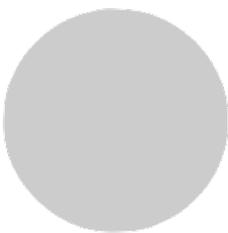
La displasia oto-espondilo-megaepifisaria (OSMED) es una anomalía innata de la formación del colágeno de los cartílagos que se caracteriza por una sordera neurosensorial, unas epífisis ensanchadas, una displasia esquelética con miembros desproporcionadamente cortos, unas anomalías vertebrales y una facies característica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL11A2	rs121912945	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1427](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1427)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia tanatofórica

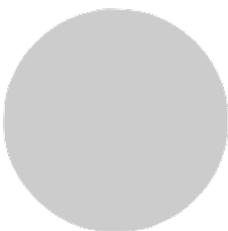
Es una displasia ósea primaria con micromelia caracterizada por micromelia, macrocefalia, tórax estrecho y rasgos faciales distintivos. Incluye la DT tipo 1 (DT1) y la DT tipo 2 (DT2), que pueden diferenciarse entre sí por la forma del fémur y del cráneo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR3	rs121913479	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2655](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2655)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Displasia valvular mixomatosa ligada al cromosoma X asociada al gen FLNA

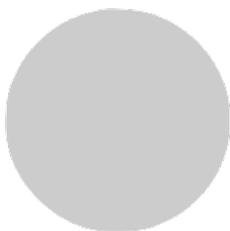
Una malformación cardíaca genética rara caracterizada por una degeneración mixomatosa progresiva predominantemente de la válvula mitral (pero no es infrecuente con afectación multivalvular), que se presenta como engrosamiento y disfunción de la válvula con estenosis variable, prolapso y/o regurgitación, y que puede resultar en una insuficiencia cardíaca letal. En algunos pacientes se ha informado piel hiperextensible e hiperlaxitud articular. Los machos hemicigotos muestran un fenotipo más severo que las hembras heterocigotas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FLNA	rs797045044	CC
FLNA	rs267606815	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=555877](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=555877)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada

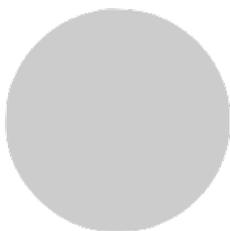
La displasia arritmogénica familiar aislada del ventrículo derecho (ARVC) es la forma familiar autosómica dominante de la ARVC, una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada por arritmias ventriculares potencialmente mortales con configuración de bloqueo de rama izquierda, que se puede manifestar con palpitaciones, taquicardia ventricular, síncope y eventos súbitos letales, y que es causada por distrofia y reemplazo fibroadiposo del miocardio ventricular derecho que puede conducir a la formación de aneurismas ventriculares derechos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs886039343	CC
DSP	rs886039178	CC
DSP	rs794728124	CC
DSP	rs770873593	CC
DSP	rs767643821	CC
DSP	rs746877365	CC
DSP	rs727504443	GG
DSP	rs397516955	GG
DSP	rs397516943	CC
DSP	rs397516940	CC
DSP	rs397516915	CC
DSP	rs141026028	CC
DSP	rs1060500618	CC
DSP	rs1060500609	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=217656](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217656)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distonia dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa

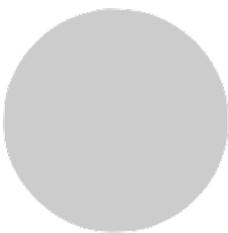
La distonía sensible a dopa (DRD; ) por déficit de sepiapterina-reductasa (SRD) es un trastorno neurometabólico muy raro caracterizado por distonía con fluctuaciones diurnas, hipotonía axial, crisis oculógiras y retrasos en el desarrollo motor y cognitivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SPR	rs104893665	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=70594](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70594)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distonía generalizada de las extremidades de inicio temprano

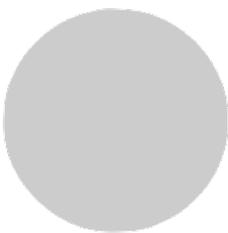
Es un trastorno poco frecuente del movimiento caracterizado por posturas o contracciones musculares involuntarias, repetitivas y sostenidas, que comienza típicamente en una sola extremidad y en la mayoría de los individuos afectados se extiende progresivamente hasta afectar al resto de las extremidades y al tronco respetando, por lo general, la región craneal y cervical.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TOR1A	rs760768475	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=256](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=256)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto

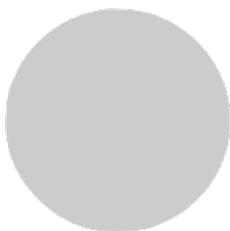
Es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente que se suele presentar antes de los treinta años de edad y caracterizada por distonía, parkinsonismo sensible a L-dopa, signos piramidales y un rápido declive cognitivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BAIAP2L2	rs121908687	GG
BAIAP2L2	rs121908686	CC
PLA2G6	rs199935023	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199351)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia corneal de Reis-Bücklers

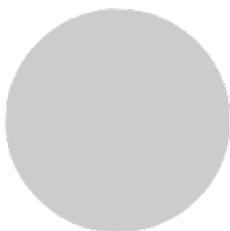
La distrofia corneal de Reis-Bücklers (RBCD), también conocida como distrofia corneal granular tipo III, es una forma rara de distrofia corneal superficial caracterizada por opacidades reticulares simétricas bilaterales en la córnea central superficial, con un deterioro visual progresivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBI	rs121909211	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98961](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98961)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia corneal granular tipo 2

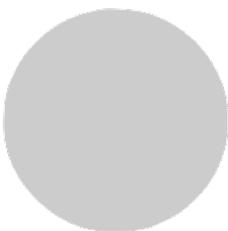
La distrofia corneal granular tipo II (GCDII) es una forma rara de distrofia corneal estromal caracterizada por depósitos granulares bien delimitados y de formas irregulares en el estroma corneal central superficial, y discapacidad visual progresiva.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBI	rs121909211	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98963](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98963)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia corneal granular tipo I

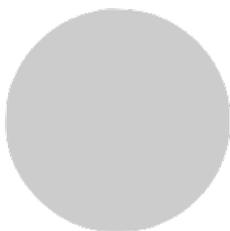
La distrofia corneal granular tipo I (GCDI) es una forma rara de distrofia corneal estromal caracterizada por pequeños depósitos múltiples en el estroma corneal central superficial, y por una discapacidad visual progresiva que en ocasiones puede llegar a ser grave.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBI	rs121909210	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98962](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98962)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia corneal reticular tipo I

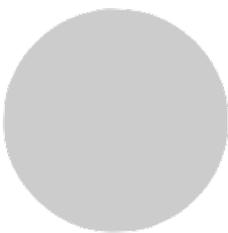
La distrofia corneal reticular tipo I (LCDI) es una forma frecuente de distrofia corneal estromal, caracterizada por una red de opacidades filamentosas, ramificadas, interdigerizadas y delicadas en la córnea, con deterioro visual progresivo y sin manifestaciones sistémicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBI	rs121909210	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98964](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98964)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia cristalina de Bietti

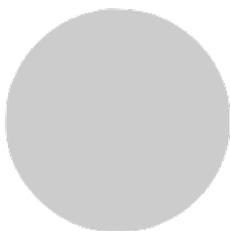
La distrofia cristalina de Bietti (BCD) es una enfermedad degenerativa tapetoretiniana progresiva autosómica recesiva poco frecuente, que se presenta en la tercera década de vida, y que se caracteriza por pequeños depósitos cristalinos brillantes en la retina posterior y en el limbo corneal además de esclerosis de los vasos coroideos. Se manifiesta como ceguera nocturna, disminución de la visión, escotoma paracentral y, en las últimas etapas de la enfermedad, ceguera legal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP4V2	rs369063468	CC
CYP4V2	rs199476204	CC
CYP4V2	rs199476203	GG
CYP4V2	rs199476197	AA
CYP4V2	rs199476189	GG
CYP4V2	rs199476183	AA
CYP4V2	rs119103283	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=41751](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=41751)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia endotelial hereditaria congénita II

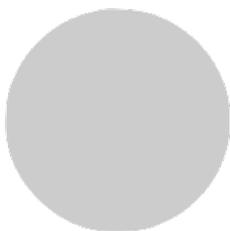
La distrofia endotelial hereditaria congénita II (DEHC II) es un subtipo poco frecuente de distrofia corneal posterior, caracterizada por una apariencia difusa de vidrio esmerilado en las córneas y marcado engrosamiento corneal desde el nacimiento con nistagmus y visión borrosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC4A11	rs121909392	CC
SLC4A11	rs121909388	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=293603](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293603)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia macular anular concéntrica benigna

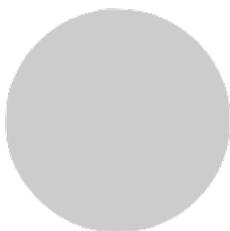
La distrofia macular anular concéntrica benigna (BCAMD) es una distrofia macular progresiva autosómica dominante caracterizada por hipopigmentación parafoveal seguida de un fenotipo similar a la retinosis pigmentaria (nictalopía y pérdida de visión periférica) con una configuración tipo ojo de buey.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCA4	rs61749423	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=251287](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251287)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa

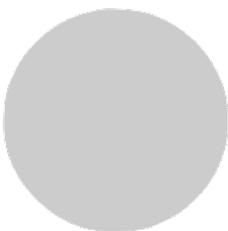
La distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa, es una distrofia muscular congénita poco frecuente, debida a una distroglicanopatía caracterizada por debilidad muscular proximal con tendencia a hipertrofia muscular y pseudohipertrofia, deterioro cognitivo variable, microcefalia, hipoplasia cerebelar con o sin quistes y otras anomalías cerebrales estructurales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FKRP	rs28937903	CC
FKRP	rs104894681	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370959](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370959)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7

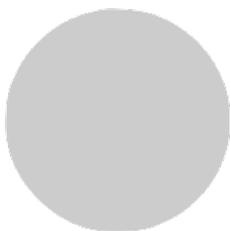
La distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7, es una distrofia muscular congénita, genética y poco frecuente, debida a una anomalía de la proteína de la matriz extracelular. Está caracterizada por retraso del desarrollo motor temprano y debilidad muscular con leve incremento de la creatinquinasa sérica, que puede ir seguida por un curso progresivo de la enfermedad con debilidad y atrofia muscular predominantemente proximal, regresión del desarrollo motor, escoliosis e insuficiencia respiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGA7	rs17854600	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34520](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34520)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular congénita de Ullrich

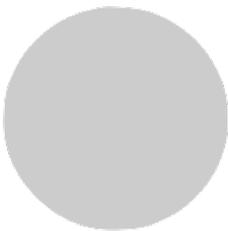
La distrofia muscular congénita de Ullrich (UCMD, por sus siglas en inglés) se caracteriza por aparición temprana, debilidad muscular generalizada y de progresión lenta, múltiples contracturas articulares proximales, hipermovilidad acusada de las articulaciones distales e inteligencia normal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL6A3	rs398124128	CC
COL6A3	rs398124126	CC
COL6A3	rs398124119	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75840](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75840)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular congénita por una mutación en el gen LMNA

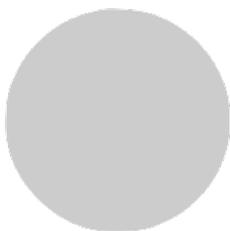
La distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA, es una distrofia muscular congénita poco frecuente caracterizada por notable hipotonía axial, síndrome de cabeza caída, debilidad muscular predominantemente proximal en las extremidades superiores / distal en las extremidades inferiores (con disminución, pérdida o ausencia del desarrollo motor), contracturas articulares (inicialmente distales, posteriormente proximales), rigidez de la columna vertebral e insuficiencia respiratoria temprana, en presencia de creatinquinasa sérica moderadamente elevada. También se han descrito arritmias cardíacas y muerte súbita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LMNA	rs60458016	GG
LMNA	rs267607632	GG
LMNA	rs121912496	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157973](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157973)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de Becker

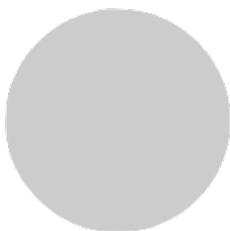
Una distrofia muscular genética poco común caracterizada por atrofia muscular progresiva y debilidad debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DMD	rs794727666	CC
DMD	rs5030730	GG
DMD	rs398124002	AA
DMD	rs398123935	GG
DMD	rs398122853	CC
DMD	rs373286166	CC
DMD	rs182575709	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98895](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98895)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A

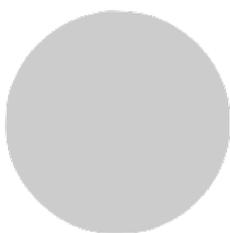
Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica dominante caracterizado por un inicio en la edad adulta de debilidad proximal de la cintura pélvica y escapular (que posteriormente avanza para incluir debilidad distal), habla nasal y disartria. Otros hallazgos frecuentes incluyen la tendinitis aquilea, reflejos osteotendinosos reducidos y niveles elevados de creatinquinasa sérica. También se puede observar insuficiencia respiratoria, así como una leve debilidad facial y disfagia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYOT	rs121908457	CC
PKD2L2	rs28937597	CC
PKD2L2	rs121908458	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=266](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=266)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas D1 asociada al gen DNAJB6

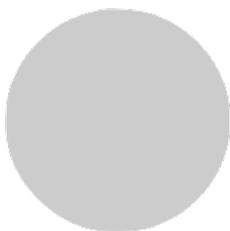
Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica dominante de inicio en la edad adulta caracterizado por debilidad proximal de la cintura pélvica de progresión lenta, con ausencia o afectación mínima de la cintura escapular, y ausencia de síntomas cardiorrespiratorios. A menudo se observan niveles de leve a moderadamente elevados de la creatina quinasa sérica y anomalías de la marcha.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNAJB6	rs387907150	TT
DNAJB6	rs149278319	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34516](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34516)

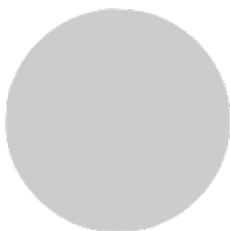
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3

Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva con una edad de inicio variable y caracterizado por debilidad progresiva, típicamente simétrica y selectiva y atrofia de los músculos proximales de la cintura pélvica y escapular (el glúteo mayor, los aductores del muslo y los músculos del compartimento posterior de las extremidades son los más afectados) sin afectación cardíaca o facial. Las manifestaciones clínicas incluyen intolerancia al ejercicio, marcha anadeante, escápula alada y pseudo-hipertrofia gemelar.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=267](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=267)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CAPN3	rs863224962	AA
CAPN3	rs863224961	GG
CAPN3	rs863224960	GG
CAPN3	rs863224959	CC
CAPN3	rs863224957	CC
CAPN3	rs863224956	GG
CAPN3	rs80338802	GG
CAPN3	rs794726871	CC
CAPN3	rs778768583	GG
CAPN3	rs776043976	CC
CAPN3	rs774048743	GG
CAPN3	rs761211705	GG
CAPN3	rs727503839	GG
CAPN3	rs587780290	GG
CAPN3	rs557164942	CC
CAPN3	rs374665929	AA
CAPN3	rs369552114	GG
CAPN3	rs201736037	AA
CAPN3	rs200379491	AA
CAPN3	rs199806879	CC
CAPN3	rs149914792	GG
CAPN3	rs149095128	CC
CAPN3	rs147774793	CC
CAPN3	rs141656719	CC
CAPN3	rs121434548	GG
CAPN3	rs121434547	CC
CAPN3	rs121434544	GG
DYSF	rs727503915	GG
LOC1053	rs878854364	CC
LOC1053	rs863224964	GG
LOC1053	rs1801505	GG

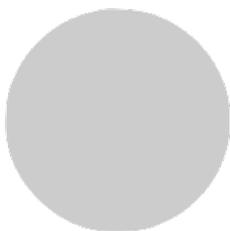
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R10 asociada a titina

Es una forma de distrofia muscular de cinturas que, por lo habitual, se presenta en la infancia (aunque el inicio puede oscilar de la primera a la tercera década de vida) con una debilidad proximal grave progresiva, que puede terminar afectando también a los músculos distales. Algunos afectados mantienen la deambulación aunque la mayoría dependen de una silla de ruedas 20 años después de las primeras manifestaciones.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=140922](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140922)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs751746401	GG
TTN	rs397517689	GG
TTN AS1	rs886042331	GG
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs112188483	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R11 asociada al gen POMT1

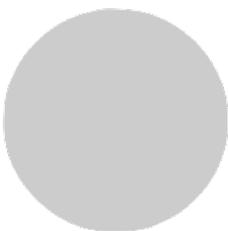
Es una forma de distrofia muscular de cinturas caracterizada por la aparición en la infancia de debilidad muscular proximal lentamente progresiva (con cansancio y dificultad para correr y subir escaleras) y retraso psicomotor. En todos los pacientes se ha observado una leve discapacidad intelectual y microcefalia, sin clara evidencia de ninguna anomalía cerebral estructural. También se han descrito una ligera pseudohipertrofia y contracturas aquíleas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POMT1	rs119462982	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86812](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86812)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R12 asociada a anoctamina

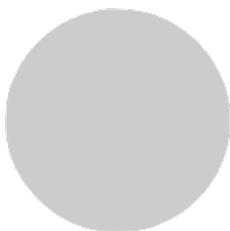
Es una forma de distrofia muscular de cinturas que se caracteriza por un inicio en la edad adulta (aunque oscila desde los 11 hasta los 51 años de edad), presentándose con debilidad proximal de las extremidades inferiores, siendo la dificultad para permanecer de puntillas uno de los rasgos iniciales. Asimismo, es común la presencia de debilidad distal de las extremidades inferiores y debilidad proximal de las extremidades superiores, así como la atrofia de los cuádriceps (más frecuentemente), bíceps braquiales y músculos de las extremidades inferiores. También se ha descrito hipertrofia de gemelos. La LGMD2L evoluciona lentamente, manteniendo la mayoría de los afectados la demabulación hasta la edad adulta tardía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANO5	rs566415362	CC
ANO5	rs398124625	GG
ANO5	rs372221490	GG
ANO5	rs137854526	TT
ANO5	rs137854524	CC
ANO5	rs137854523	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=206549](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206549)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R14 asociada al gen POMT2

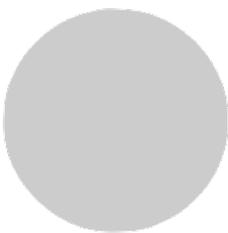
Es una forma de distrofia muscular de cinturas caracterizada por debilidad proximal (manifestándose en lentitud al correr) que se presenta en la infancia, junto con hipertrofia de los gemelos, lordosis leve, escápulas aladas e inteligencia normal (o leve discapacidad intelectual).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POMT2	rs587780423	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=206559](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206559)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R19 asociada al gen GMPPB

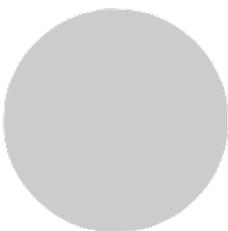
Es una forma de distrofia muscular de cinturas, que puede presentarse desde el nacimiento hasta la infancia temprana, caracterizada por hipotonía, microcefalia, debilidad muscular proximal leve (ocasionando un retraso de la marcha y dificultad para subir escaleras), discapacidad intelectual leve y epilepsia. Las manifestaciones adicionales descritas en algunos pacientes incluyen cataratas, nistagmo, miocardiopatía e insuficiencia respiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GMPPB	rs142336618	CC
RNF123	rs199922550	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363623](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363623)

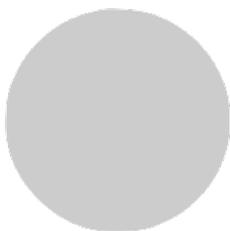
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R2 asociada a disferlina

Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva de inicio en la adolescencia tardía o en la edad adulta temprana caracterizado por debilidad proximal de progresión lenta y atrofia de los músculos de la cintura pélvica y escapular. Los músculos cardíacos y respiratorios no están afectados. Con frecuencia se observa hipertrofia de los músculos de la pantorrilla y elevación de los niveles séricos de creatina quinasa.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=268](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYSF	rs863225021	CC
DYSF	rs794727851	GG
DYSF	rs794727636	CC
DYSF	rs786205084	GG
DYSF	rs766016391	GG
DYSF	rs756328339	AA
DYSF	rs746873768	CC
DYSF	rs746315830	CC
DYSF	rs727503911	CC
DYSF	rs398123800	GG
DYSF	rs398123794	GG
DYSF	rs398123789	CC
DYSF	rs398123787	GG
DYSF	rs398123768	GG
DYSF	rs398123765	TT
DYSF	rs398123763	GG
DYSF	rs377735262	CC
DYSF	rs373585652	CC
DYSF	rs370874727	AA
DYSF	rs369607332	CC
DYSF	rs202044973	CC
DYSF	rs201869739	GG
DYSF	rs201049092	GG
DYSF	rs199543257	CC
DYSF	rs150877497	GG
DYSF	rs141497053	GG
DYSF	rs140108514	GG
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908956	CC
DYSF	rs121908955	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R3 asociada a alfa-sarcoglicano

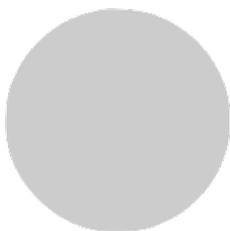
Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva de inicio en la infancia caracterizado por debilidad proximal progresiva de los músculos de la cintura pélvica y escapular, que resulta en dificultad para caminar, escápula alada, hipertrofia de la pantorrilla y contracturas del tendón de Aquiles que conducen a un patrón de marcha en puntillas. La afectación cardiorrespiratoria es infrecuente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs768814872	TT
LOC1053	rs758647756	CC
LOC1053	rs371675217	GG
LOC1053	rs28933693	CC
LOC1053	rs138945081	CC
LOC1053	rs137852621	GG
SGCA	rs143570936	GG
SGCA	rs137852623	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=62](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=62)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano

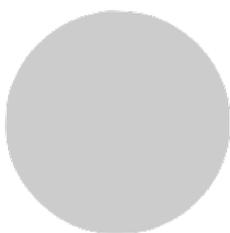
Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva de inicio en la infancia o adolescencia y caracterizado por un debilitamiento progresivo de la cintura pélvica y escapular, que afecta particularmente a la cintura pélvica (aductores y flexores de la cadera). Por lo general, la musculatura de las rodillas es la más afectada y más tempranamente. En estadios avanzados, se observa una afectación de la cintura escapular (que resulta en escápula alada) y se pueden observar los grupos de músculos distales. También puede observarse hipertrofia de la pantorrilla, cardiomiopatía, afectación respiratoria, contracturas tendinosas, escoliosis y mioglobulinuria inducida por ejercicio.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SGCB	rs28936383	GG
SGCB	rs150518260	GG
SGCB	rs104893869	CC
SGCB	rs104893868	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=119](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=119)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano

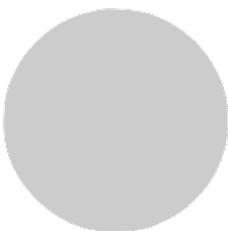
Es un subtipo de distrofia muscular autosómica recesiva de cinturas de inicio en la infancia caracterizada por debilidad progresiva de la cintura pélvica y escapular y atrofia frecuentemente asociada con hipertrofia gemelar, debilidad diafragmática y/o anomalías cardíacas variables. Se ha descrito la presencia de niveles elevados de creatinquinasa sérica de leves a moderados y signo de Gowers positivo.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs104894423	GG
LOC1079	rs104894422	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=353](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina

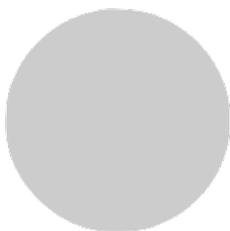
Es un subtipo leve de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva caracterizado por una edad variable de inicio (entre la infancia y la adolescencia) de debilidad muscular proximal progresiva de las extremidades superiores e inferiores y atrofia. Se observa también escapula alada leve, hipertrofia gemelar, y ausencia de afectación cardiorrespiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TCAP	rs104894655	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34514](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34514)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de cinturas R9 asociada al gen FKRP

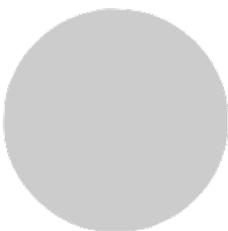
Es un subtipo de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva con una edad de inicio muy variable y un espectro fenotípico generalmente caracterizado por debilidad proximal de la musculatura pélvica y de la cintura escapular (afectando principalmente a las extremidades inferiores) de progresión lenta, a menudo asociada con marcha anadeante, escapula alada, hipertrofia gemelar y de la lengua, mialgias inducidas por el ejercicio, y mioglobinuria y/o elevados niveles séricos de creatina quinasa. También se ha descrito debilidad muscular abdominal, cardiomiopatía, afectación de los músculos respiratorios y diversas anomalías cerebrales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FKRP	rs587780334	GG
FKRP	rs28937900	CC
FKRP	rs104894682	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34515](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34515)

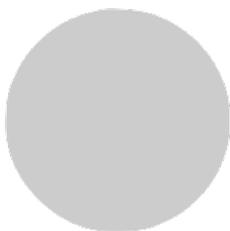
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular de Duchenne

Es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por debilidad y atrofia muscular rápidamente progresivas debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98896)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DMD	rs868688877	CC
DMD	rs863225013	AA
DMD	rs863225012	CC
DMD	rs863225011	GG
DMD	rs863225010	AA
DMD	rs863225009	CC
DMD	rs863225008	CC
DMD	rs863225004	GG
DMD	rs863225002	CC
DMD	rs863225001	GG
DMD	rs863224999	GG
DMD	rs863224998	CC
DMD	rs863224996	TT
DMD	rs863224995	GG
DMD	rs863224993	GG
DMD	rs863224992	GG
DMD	rs863224989	TT
DMD	rs863224988	GG
DMD	rs863224987	TT
DMD	rs863224986	GG
DMD	rs863224985	CC
DMD	rs863224984	CC
DMD	rs863224983	GG
DMD	rs863224981	CC
DMD	rs863224980	CC
DMD	rs863224979	GG
DMD	rs863224977	CC
DMD	rs863224976	AA
DMD	rs797045526	CC
DMD	rs794727863	GG
DMD	rs794727770	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular tibial

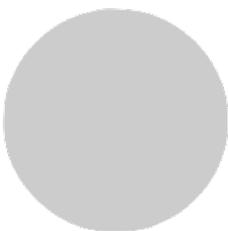
La distrofia muscular tibial (DMT) es una miopatía distal caracterizada por debilidad de los músculos de la cara anterior de las extremidades inferiores, que aparece entre la cuarta y séptima década de vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTN AS1	rs587780495	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=609](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=609)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia muscular tipo Selcen

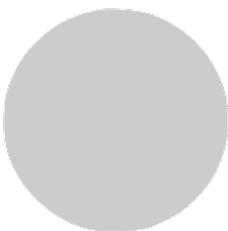
La distrofia muscular tipo Selcen se caracteriza por una debilidad progresiva de los músculos axiales y de las extremidades asociada con cardiomiopatía e insuficiencia respiratoria grave durante la adolescencia. La enfermedad se manifiesta durante la infancia y progresa rápidamente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BAG3	rs869248137	CC
BAG3	rs397516881	GG
BAG3	rs121918312	CC
BAG3	rs117749531	GG
BAG3	rs1057517945	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199340)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia neuroaxonal infantil

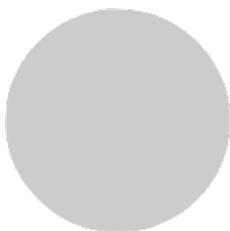
La distrofia neuroaxonal infantil / distrofia neuroaxonal atípica (INAD / NAD atípica) es un tipo de neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro (NBIA, ) que se caracteriza por retraso psicomotor y regresión, afectación neurológica progresiva y simétrica del tracto piramidal y tetraplejía espástica. La INAD puede ser clásica o atípica y los pacientes pueden presentar síntomas en un espectro continuo que va de un tipo al otro.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PLA2G6	rs794729212	CC
PLA2G6	rs587784363	CC
PLA2G6	rs587784359	GG
PLA2G6	rs587784347	GG
PLA2G6	rs587784339	GG
PLA2G6	rs587784327	CC
PLA2G6	rs200075782	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35069)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia pigmentaria en alas de mariposa

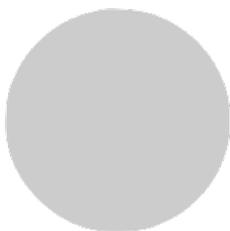
Es una distrofia en patrón del epitelio pigmentario retiniano caracterizada por un acúmulo anómalo de lipofuscina distribuido en forma de alas de mariposa en el epitelio pigmentario retiniano. Los pacientes manifiestan una pérdida lenta y progresiva de la visión que a menudo se hace aparente a una edad avanzada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRPH2	rs121918563	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99001](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99001)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia progresiva de conos

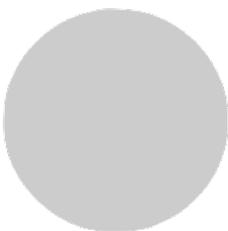
Es una distrofia retiniana poco frecuente caracterizada por fotofobia, pérdida progresiva de la agudeza visual, nistagmo, anomalías del campo visual, alteración de la visión del color y evidencias psicofísicas y electrofisiológicas de disfunción de los conos. La distrofia de conos progresiva suele presentarse en la infancia o en la edad adulta temprana, y los pacientes tienden a desarrollar disfunción de los fotorreceptores bastones en la edad adulta.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDE6C	rs762426409	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1871](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1871)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia retiniana de Bothnia

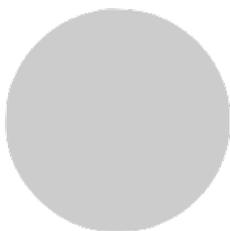
Es una forma poco frecuente de distrofia retiniana que se observa principalmente en el norte de Suecia, presentándose en la infancia temprana con ceguera nocturna y maculopatía progresiva junto con disminución de la agudeza visual, que conduce, finalmente, a ceguera en la edad adulta. También se observa degeneración retiniana, sin formación patente de espículas óseas, acompañada de afectación del campo visual y presencia típica de retinitis punctata albescens en el polo posterior.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RLBP1	rs28933990	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85128](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85128)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Distrofia viteliforme macular de Best

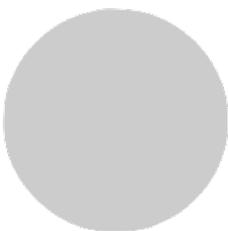
La distrofia macular viteliforme de Best (BVMD) es una distrofia macular genética caracterizada por pérdida de agudeza visual central, metamorfopsia y disminución del índice de Arden a consecuencia de una lesión en forma de yema de huevo localizada en la región foveal o parafoveal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs28940570	CC
LOC1079	rs281865239	GG
LOC1079	rs267606677	AA
LOC1079	rs281865238	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1243](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1243)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## DPM1-CDG

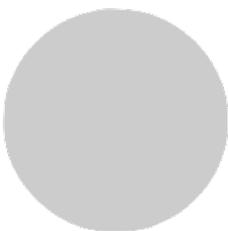
Los síndromes CDG (trastornos congénitos de la glicosilación) son un grupo de trastornos autosómicos recesivos que afectan la síntesis de glicoproteínas. El síndrome CDG tipo I se caracteriza por retraso psicomotor, convulsiones, hipotonía, dismorfismo facial y microcefalia. Las anomalías oculares también son muy comunes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MOCS3	rs139624629	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79322](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79322)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ectopia del cristalino aislada

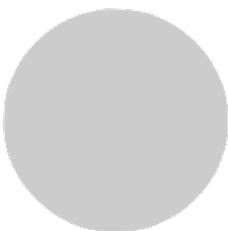
La ectopia lentis aislada (IEL) es un trastorno poco frecuente del ojo, clínicamente variable, caracterizado por la dislocación del cristalino, causando con frecuencia una significativa reducción de la agudeza visual.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBN1	rs137854480	GG
FBN1	rs137854464	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1885](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1885)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II

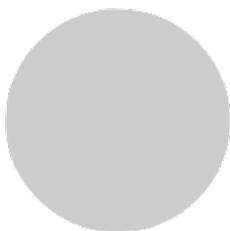
Es una enfermedad ósea poco frecuente y una forma de enanismo primordial microcefálico caracterizada por un grave retraso del crecimiento pre- y posnatal, con una marcada microcefalia en proporción al tamaño corporal, displasia esquelética, dentición anómala, resistencia a la insulina y un mayor riesgo de enfermedad cerebrovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCNT	rs587784321	CC
PCNT	rs587784308	GG
PCNT	rs369195346	GG
PCNT	rs181690344	CC
PCNT	rs151020551	CC
PCNT	rs119479063	GG
PCNT	rs119479062	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2637)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial

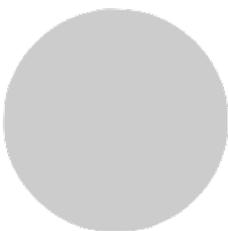
El síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal (MNGIE, siglas en inglés) se caracteriza por la asociación de dismotilidad gastrointestinal, neuropatía periférica, oftalmoplejía externa progresiva crónica y leucoencefalopatía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SCO2	rs121913039	CC
TYMP	rs863224255	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=298](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=298)

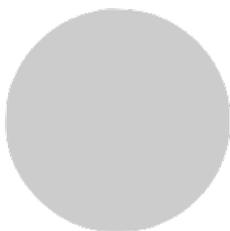
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2

Es una forma grave de epilepsia neonatal que, por lo general, se manifiesta en recién nacidos durante la primera semana de vida con convulsiones (que afectan alternativamente a ambos lados del cuerpo), a menudo acompañadas de sacudidas clónicas o de un comportamiento motor más complejo, así como signos de encefalopatía, tales como hipotonía difusa, espasticidad en las extremidades, pérdida de agudeza y seguimiento visual y discapacidad intelectual de leve a moderada. La gravedad puede variar desde crisis epilépticas controladas a refractarias y discapacidad intelectual de leve / moderada a grave.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=439218](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439218)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNQ2	rs886041262	CC
KCNQ2	rs864321707	GG
KCNQ2	rs796052643	GG
KCNQ2	rs796052626	GG
KCNQ2	rs796052621	CC
KCNQ2	rs796052620	AA
KCNQ2	rs794727813	CC
KCNQ2	rs794727740	CC
KCNQ2	rs74315392	GG
KCNQ2	rs727503974	GG
KCNQ2	rs587777219	GG
KCNQ2	rs118192200	CC
KCNQ2	rs1057516095	GG
KCNQ2	rs1057516094	GG
KCNQ2	rs796052618	CC
LOC1053	rs796052645	CC
LOC1053	rs796052655	CC
LOC1053	rs796052653	CC
LOC1053	rs796052652	GG
LOC1053	rs118192234	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana

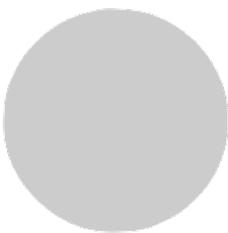
Es una de las formas más graves de encefalopatías epilépticas relacionadas con la edad. Está caracterizada por la aparición de espasmos tónicos en los tres primeros meses de vida, que pueden ser generalizados o lateralizados, independientes del ciclo del sueño, y que pueden ocurrir cientos de veces al día, llegando a ocasionar deterioro psicomotor e incluso el fallecimiento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAO1	rs797044951	GG
GNAO1	rs797044878	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1934](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1934)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía etilmalónica

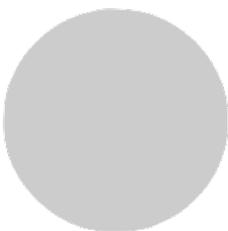
La encefalopatía etilmalónica (EE) se define por la excreción elevada de ácido etilmalónico (EMA) con Petequias recurrentes, acrocianosis ortostática y diarrea crónica, todo ello asociado a un retraso del desarrollo neurológico, regresión psicomotora e hipotonía con anomalías en las imágenes de resonancia magnética (RM) cerebral.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ETHE1	rs745656120	CC
ETHE1	rs28940289	GG
ETHE1	rs119103249	CC
ETHE1	rs863223954	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51188](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51188)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia

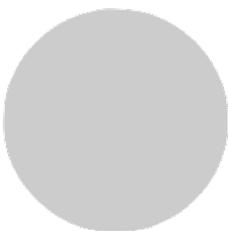
Es una enfermedad monogénica con epilepsia poco frecuente caracterizada por encefalopatía de inicio neonatal, microcefalia, retraso grave o ausencia del desarrollo, alteraciones respiratorias (que incluyen hipoventilación central y/o insuficiencia respiratoria), crisis intratables, tono muscular anómalo y movimientos involuntarios. Es habitual el fallecimiento prematuro.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MECP2	rs61754437	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=209370](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209370)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa

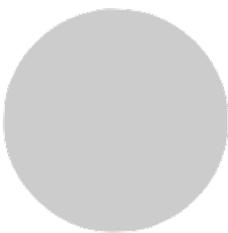
La encefalopatía debida a la deficiencia de sulfito oxidasa es un trastorno neurometabólico poco común caracterizado por convulsiones, encefalopatía progresiva y luxación del cristalino.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MOCS1	rs104893970	GG
MOCS1	rs104893969	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=833](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=833)

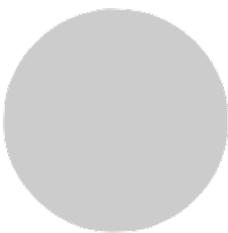
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Encefalopatía por glicina

La encefalopatía por glicina (GE) es un error congénito del metabolismo de la glicina caracterizado por la acumulación de glicina en los fluidos y tejidos del cuerpo, incluyendo el cerebro, provocando síntomas neurometabólicos de gravedad variable.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=407](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=407)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AMT	rs797045082	CC
AMT	rs386833690	CC
AMT	rs121964985	CC
AMT	rs121964984	CC
GLDC	rs772871471	GG
GLDC	rs386833587	GG
GLDC	rs386833585	GG
GLDC	rs386833576	GG
GLDC	rs386833560	GG
GLDC	rs386833555	TT
GLDC	rs386833549	CC
GLDC	rs386833536	TT
GLDC	rs386833517	GG
GLDC	rs191905539	CC
GLDC	rs188269735	AA
GLDC	rs149070244	CC
GLDC	rs121964980	CC
GLDC	rs121964979	GG
GLDC	rs121964976	CC
GLDC	rs121964974	CC
NICN1	rs386833679	GG
PCDH19	rs796052815	GG

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio temprano asociada al gen STAT3

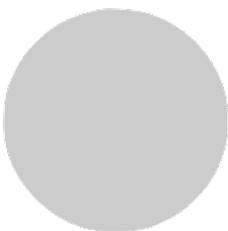
Es un síndrome linfoproliferativo genético y poco frecuente caracterizado por un inicio temprano de infecciones recurrentes, linfadenopatía con hepatoesplenomegalia y trastornos autoinmunes variables que incluyen anemia hemolítica, trombocitopenia, neutropenia, enteropatía, diabetes tipo I, esclerodermia, artritis, dermatitis atópica y enfermedad pulmonar inflamatoria. Frecuentemente los pacientes presentan fallo de medro. Los hallazgos inmunológicos variables incluyen una disminución de células T reguladoras y de células B de memoria e hipogammaglobulinemia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STAT3	rs869312894	CC
STAT3	rs869312892	GG
STAT3	rs869312889	GG
STAT3	rs869312887	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438159](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438159)

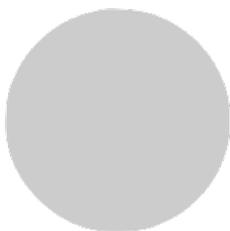
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad central core

La enfermedad del núcleo central (CCD) es un trastorno neuromuscular hereditario caracterizado por núcleos centrales en la biopsia muscular y características clínicas de una miopatía congénita.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=597](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=597)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922884	CC
RYR1	rs1456276440	CC
RYR1	rs118192184	AA
RYR1	rs118192183	GG
RYR1	rs118192180	CC
RYR1	rs118192178	CC
RYR1	rs118192166	AA
RYR1	rs118192156	TT
RYR1	rs118192154	GG
RYR1	rs118192150	CC
RYR1	rs118192147	CC
RYR1	rs118192143	CC
RYR1	rs118192139	AA
RYR1	rs118192138	TT
RYR1	rs118192136	GG
RYR1	rs118192134	CC
RYR1	rs118192133	GG
RYR1	rs118192131	TT
RYR1	rs118192125	GG
RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192123	TT
RYR1	rs118192122	GG
RYR1	rs113928116	GG
RYR1	rs113460156	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad CLN3

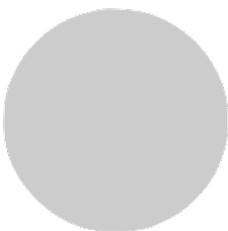
Las lipofuscinosis ceroides neuronales juveniles (JNCL, por sus siglas en inglés) son un grupo genéticamente heterogéneo de lipofuscinosis ceroides neuronales (NCL, ) típicamente caracterizadas por un inicio en edad escolar temprana con pérdida de la visión debido a retinopatía, convulsiones y disminución de las capacidades mentales y motoras.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLN3	rs796052335	GG
CLN3	rs386833744	CC
CLN3	rs386833695	CC
CLN3	rs267606737	GG
CLN3	rs386833694	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228346](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228346)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Addison

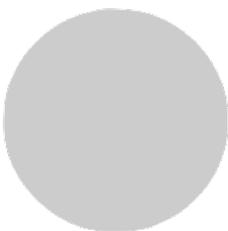
Es un trastorno endocrino poco frecuente y crónico debido a una destrucción autoinmune de la corteza suprarrenal que propicia un déficit de glucocorticoides y mineralocorticoides. En sentido estricto, designa la adrenalitis autoinmune, pero también se usa para describir cualquier forma de insuficiencia suprarrenal crónica primaria (CPAI, por sus siglas en inglés).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCD1	rs128624225	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85138](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85138)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Alexander

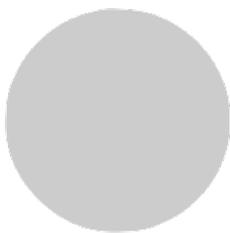
Es un trastorno neurodegenerativo de los astrocitos poco frecuente que comprende dos formas clínicas: enfermedad de Alexander (AxD) tipo I y tipo II manifestándose con diversos grados de macrocefalia, espasticidad, ataxia y convulsiones y conduciendo a una regresión psicomotora y a la muerte.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GFAP	rs797044590	GG
GFAP	rs61622935	GG
GFAP	rs59793293	GG
GFAP	rs59565950	CC
GFAP	rs58075601	CC
GFAP	rs58064122	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=58](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=58)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno

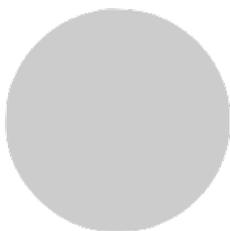
El déficit de enzima desramificante del glucógeno (GDE) o enfermedad de almacenamiento del glucógeno tipo 3 (GSD 3), es una forma de enfermedad de almacenamiento del glucógeno caracterizada por debilidad muscular grave y hepatopatía.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGL	rs794729208	TT
AGL	rs775498547	CC
AGL	rs771961377	CC
AGL	rs370792293	AA
AGL	rs369973784	AA
AGL	rs267606640	GG
AGL	rs201201443	GG
AGL	rs199922945	GG
AGL	rs193186112	CC
AGL	rs113994131	CC
AGL	rs113994130	CC
AGL	rs113994129	GG
AGL	rs113994128	CC
AGL	rs113994126	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=366](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=366)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno

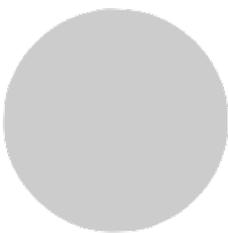
La deficiencia de enzima ramificante del glucógeno (GBE) (enfermedad de Andersen o amilopectinosis), o enfermedad de almacenamiento de glucógeno de tipo 4 (GSD 4), es una forma rara y grave de las enfermedades de almacenamiento de glucógeno .

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GBE1	rs80338673	CC
GBE1	rs80338672	GG
GBE1	rs80338671	TT
GBE1	rs781198373	GG
GBE1	rs766935302	GG
GBE1	rs201958741	CC
GBE1	rs192044702	AA
GBE1	rs137852887	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=367](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=367)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular

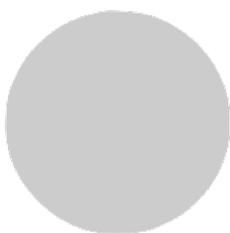
La deficiencia de fosfofructocinasa muscular (PFK) (enfermedad de Tauri), o enfermedad de almacenamiento de glucógeno de tipo 7 (GSD7), es una forma rara de enfermedad de almacenamiento de glucógeno caracterizada por fatiga por esfuerzo e intolerancia al ejercicio muscular. Se produce durante la infancia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR6505	rs202143236	GG
MIR6505	rs138893744	CC
PFKM	rs770066278	GG
PFKM	rs746348793	GG
PFKM	rs121918193	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=371](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa

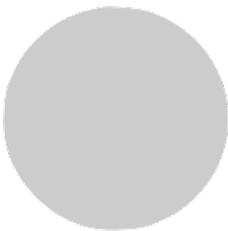
La deficiencia de fosfoglicerato mutasa muscular (PGAMD) es una miopatía metabólica caracterizada por calambres inducidos por el ejercicio, mioglobinuria y presencia de agregados tubulares en la biopsia muscular. Los niveles séricos de creatina quinasa (CK) aumentan entre episodios de mioglobinuria. Hasta el momento se han descrito menos de 50 casos. La enfermedad se debe a una anomalía en uno de los últimos pasos de la glucólisis. El defecto enzimático en PGAMD está causado por mutaciones en el ADNc que codifica la isoforma M de PGAM. La actividad residual de PGAM en los músculos de los pacientes (2%-6%) se debe a la actividad de la isoforma B. La transmisión es autosómica recesiva. El diagnóstico diferencial incluye la deficiencia de fosforilasa muscular (enfermedad de McArdle) y la deficiencia de fosfofructocinasa (PFKD).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PGAM2	rs104894030	TT
PGAM2	rs10250779	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97234](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97234)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática

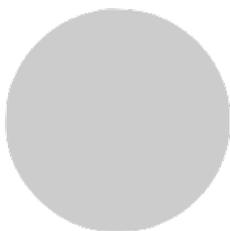
La enfermedad de almacenamiento de glucógeno (GSD) por déficit de fosforilasa quinasa hepática (PhK) es un error innato del metabolismo del glucógeno caracterizado por hepatomegalia, retraso en el crecimiento, y leve retraso en el desarrollo motor durante la infancia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHKA2	rs797044877	CC
PHKA2	rs137852294	GG
PHKA2	rs137852292	GG
PHKA2	rs137852291	TT
PHKA2	rs137852290	CC
PHKA2	rs137852293	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=264580](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=264580)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular

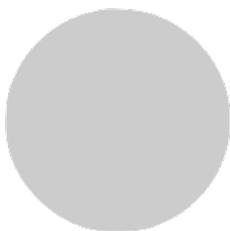
Es un error congénito benigno del metabolismo del glucógeno. Es la forma más leve de las enfermedades de almacenamiento de glucógeno (EAG) por déficit de PhK

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHKB	rs535749057	AA
PHKB	rs371296953	GG
PHKB	rs34667348	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79240](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79240)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática

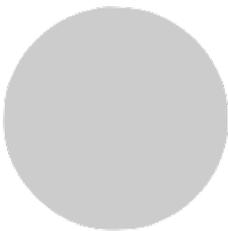
La enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa hepática, o enfermedad de almacenamiento de glucógeno de tipo 6b (enfermedad de Hers, GSD 6b) es una rara y benigna de enfermedad de almacenamiento de glucógeno.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs150483902	GG
PYGL	rs113993982	CC
PYGL	rs113993981	CC
PYGL	rs113993973	GG

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular

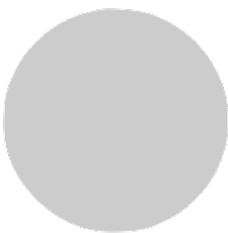
El déficit de miofosforilasa (enfermedad de McArdle), o enfermedad de almacenamiento de glucógeno de tipo 5 (GSD5), es una forma grave de enfermedad de almacenamiento de glucógeno caracterizada por intolerancia al ejercicio.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PYGM	rs771427957	CC
PYGM	rs527236146	GG
PYGM	rs398124209	GG
PYGM	rs398124208	CC
PYGM	rs267606993	TT
PYGM	rs144081869	CC
PYGM	rs119103259	CC
PYGM	rs119103252	TT
PYGM	rs119103251	CC
PYGM	rs116987552	GG
RASGRP2	rs119103258	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=368](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=368)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática

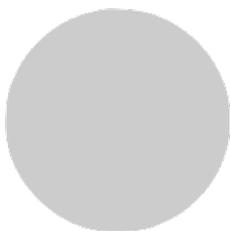
Es una anomalía genética hereditaria del metabolismo del glucógeno y una forma de enfermedad de almacenamiento de glucógeno (GSD) caracterizada por hipoglucemia de ayuno. No es una glucogenosis, en sentido estricto, ya que el déficit enzimático disminuye las reservas de glucógeno.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GYS2	rs372079212	CC
GYS2	rs201157731	GG
GYS2	rs150382575	GG
GYS2	rs146195866	GG
GYS2	rs121918421	CC
GYS2	rs121918419	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2089](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2089)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Caffey

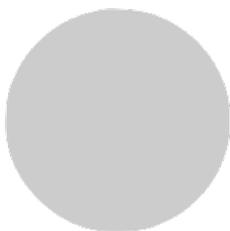
Es una displasia osteosclerótica caracterizada por inflamación aguda acompañada de una formación masiva de hueso nuevo perióstico que, por lo general, afecta a las diáfisis de los huesos largos, así como a las costillas, la mandíbula, la escápula y las clavículas. La enfermedad está asociada a fiebre, irritabilidad, dolor e inflamación de tejidos blandos con inicio alrededor de los 2 meses de edad y remisión espontánea a los 2 años. No obstante, también se han descrito casos de inicio prenatal de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL1A1	rs72653170	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1310](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1310)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Canavan

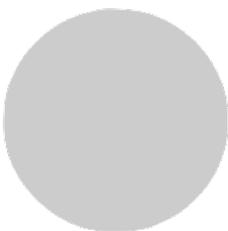
La enfermedad de Canavan (EC) es un trastorno neurodegenerativo cuyo espectro varía entre formas graves con leucodistrofia, macrocefalia y retraso grave en el desarrollo, y una forma leve/juvenil muy poco frecuente caracterizada por un retraso leve del desarrollo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SPATA22	rs28940574	CC
SPATA22	rs28940279	AA
SPATA22	rs104894553	GG
SPATA22	rs104894552	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=141](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=141)

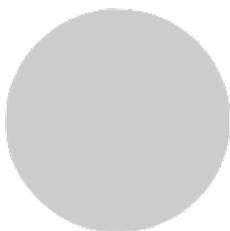
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A2

Es un subtipo de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 autosómica dominante caracterizado por el inicio en la infancia de debilidad distal y arreflexia (con una afectación más temprana y más grave de las extremidades inferiores), modalidades sensoriales reducidas (principalmente sensibilidad al dolor y la temperatura), deformidades del pie, temblor postural, escoliosis y contracturas. También se ha descrito atrofia óptica, parálisis de las cuerdas vocales con disfonía, pérdida auditiva neurosensorial, anomalías espinales e hidrocefalia.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99947](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99947)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MFN2	rs863224970	AA
MFN2	rs863224969	CC
MFN2	rs863224968	CC
MFN2	rs863224967	AA
MFN2	rs863224069	CC
MFN2	rs794729198	CC
MFN2	rs587777875	CC
MFN2	rs387906991	CC
MFN2	rs28940294	GG
MFN2	rs28940293	TT
MFN2	rs28940292	GG
MFN2	rs28940291	GG
MFN2	rs119103268	CC
MFN2	rs119103265	CC
MFN2	rs119103263	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D

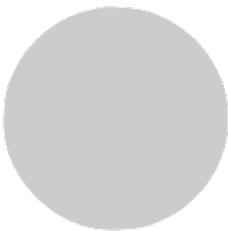
Es una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal, una neuropatía periférica sensitivo-motora, caracterizada principalmente por debilidad distal, que afecta predominantemente a los miembros superiores, y reflejos tendinosos ausentes o reducidos en las extremidades superiores y disminuidos en las extremidades inferiores. Es de progresión lenta.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GARS1	rs137852643	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99938](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99938)

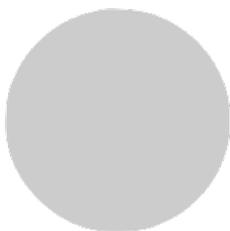
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 1

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 ligada al cromosoma X es una neuropatía sensitivo-motora periférica, genética y poco frecuente, caracterizada por un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X que debuta en la infancia (primera década de vida) con debilidad y atrofia muscular distal progresiva, de moderada a grave, en las extremidades inferiores y músculos intrínsecos de la mano, pie cavo, caída bilateral del pie y reflejos tendinosos reducidos o ausentes, así como deterioro sensorial de leve a moderado en las extremidades inferiores. Las mujeres tienden a tener manifestaciones más leves o pueden ser asintomáticas. También se ha descrito la presencia de sordera neurosensorial y afectación del sistema nervioso central.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101075](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101075)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GJB1	rs879254047	GG
GJB1	rs864622215	GG
GJB1	rs863224973	CC
GJB1	rs863224972	GG
GJB1	rs863224971	CC
GJB1	rs863224471	CC
GJB1	rs756928158	GG
GJB1	rs139643362	CC
GJB1	rs116840822	GG
GJB1	rs116840818	GG
GJB1	rs104894824	CC
GJB1	rs104894822	AA
GJB1	rs104894821	GG
GJB1	rs104894819	AA
GJB1	rs104894814	CC
GJB1	rs104894812	GG
GJB1	rs104894811	CC
GJB1	rs104894810	CC
GJB1	rs116840819	CC
GJB1	rs116840815	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5

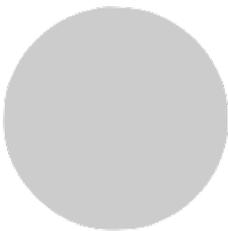
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 5 ligada al X es una neuropatía sensitivo-motora periférica, genética y poco frecuente, caracterizada por un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X e inicio en la lactancia o la infancia de: 1) atrofia y debilidad progresiva del músculo distal (que se presenta por primera vez y de forma más prominente en las extremidades inferiores que en las superiores) que generalmente se manifiesta con la caída del pie y la alteración de la marcha; 2) pérdida auditiva neurosensorial prelocutiva bilateral y profunda; y 3) neuropatía óptica progresiva. Las mujeres son asintomáticas y no presentan el fenotipo.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRPS1	rs80338732	TT
PRPS1	rs587781263	GG
PRPS1	rs587781262	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99014](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99014)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B

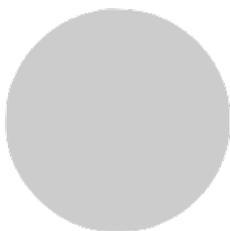
Es una forma de CMT1 causada por mutaciones en el gen MPZ(1q22), que se presenta con manifestaciones de neuropatía periférica (debilidad muscular y atrofia distal, malformaciones del pie y pérdida sensitiva). El fenotipo es variable dependiendo de la mutación asociada. Se presenta de dos formas distintas: (1) un fenotipo grave de inicio temprano (en el periodo de lactancia) con retraso de la marcha y velocidad de conducción nerviosa motora (VCNM) <10 m/s, conocido habitualmente como síndrome de Dejerine-Sottas, o (2) un fenotipo de inicio mucho más tardío (>40 años de edad), con una VCNM normal o ligeramente reducida, una pérdida más frecuente de audición, y alteraciones pupilares. Aproximadamente, el 15% de los casos puede cursar con el fenotipo clásico de la enfermedad de CMT.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MPZ	rs863225025	CC
MPZ	rs281865128	CC
MPZ	rs121913603	TT
MPZ	rs121913601	GG
MPZ	rs121913594	TT
MPZ	rs121913590	GG
MPZ	rs121913589	CC
MPZ	rs121913588	CC
MPZ	rs121913587	AA
MPZ	rs121913586	CC
MPZ	rs121913585	GG
MPZ	rs121913584	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101082](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101082)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D

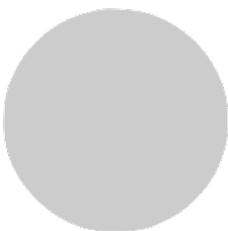
Es una forma de CMT1 causada por mutaciones en el gen EGR2 (10q21.1), de gravedad y edad de inicio variables (desde la lactancia hasta la adolescencia). Por lo general, se presenta con alteraciones de la marcha, atrofia y debilidad progresiva de los músculos distales de las extremidades, con posible afectación tardía de los músculos proximales, malformación del pie y una reducción grave de la velocidad de conducción nerviosa. Otros hallazgos adicionales pueden incluir la escoliosis, déficits de los pares craneales que cursan con diplopía o paresia bilateral de las cuerdas vocales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EGR2	rs104894161	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101084](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101084)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5

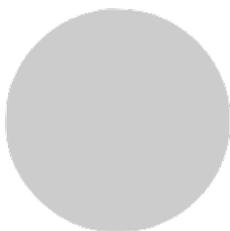
Es una neuropatía sensitivo-motora axonal, hereditaria y poco frecuente, caracterizada por el inicio en la lactancia, de debilidad y atrofia motora distal lentamente progresiva (más grave en piernas y moderada en brazos) acompañada de leve retraso del desarrollo motor, hipotonía y deterioro sensitivo distal de todas las modalidades sensoriales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NEFL	rs58982919	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228374](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228374)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N

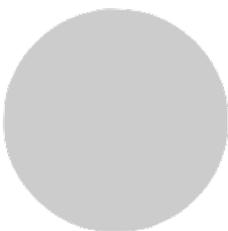
Es una forma axonal leve de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una neuropatía periférica sensorial y motora, que se caracteriza por pérdida sensorial distal en las piernas y debilidad que puede ser asimétrica. Los reflejos tendinosos están reducidos en las rodillas y ausentes en los tobillos. Su progresión es lenta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AARS1	rs267606621	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228174](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228174)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T

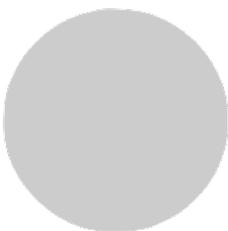
Es una neuropatía axonal sensitivo-motora autosómica recesiva poco frecuente que se caracteriza por la aparición en el adulto de debilidad y atrofia muscular distal lentamente progresiva, alteraciones sensitivas y disminución o ausencia de reflejos osteotendinosos, predominantemente en las extremidades inferiores. Los pacientes presentan alteraciones de la marcha pero permanecen ambulatorios. Puede observarse afectación leve de las extremidades superiores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNAJB2	rs797045039	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=495274](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495274)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada al gen SURF1

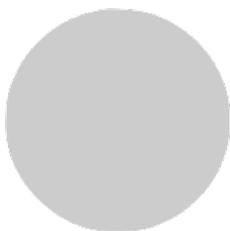
Es un subtipo de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 caracterizada por el inicio en la infancia de neuropatía sensitivo-motora desmielinizante grave y progresiva que se manifiesta con debilidad muscular distal y atrofia de manos y pies, deterioro sensorial distal (vibración y pinchazo) de miembros inferiores, acidosis láctica, arreflexia y velocidades de conducción nerviosa motora gravemente reducidas (25 m/s o inferiores). Los afectados también pueden presentar cifoescoliosis, nistagmo, pérdida de audición, ataxia cerebelosa y/o anomalías en la resonancia magnética cerebral (lesiones putaminales y periacueductales).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SURF1	rs782190413	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391351](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391351)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A

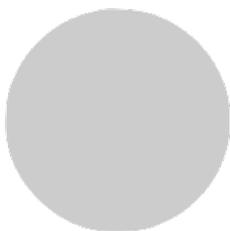
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A (CMT4A) es un subtipo de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 de inicio temprano (lactancia a la primera infancia) caracterizado por neuropatía sensitivo-motora de tipo axonal, intermedio o desmielinizante grave de progresión rápida que suele afectar en primer lugar y en mayor medida a los músculos distales de las extremidades inferiores y después a los músculos proximales y extremidades superiores. Las velocidades de conducción nerviosa van desde muy lentas hasta normales. Aparte del típico fenotipo CMT (debilidad muscular distal y atrofia, pérdida sensorial, deformidad frecuente del pie cavo), los pacientes suelen presentar retraso del desarrollo motor, paresia de las cuerdas vocales, pérdida sensorial leve, ausencia de los reflejos tendinosos profundos y deformidades esqueléticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GDAP1	rs864622501	GG
GDAP1	rs745663149	CC
GDAP1	rs104894075	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99948](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99948)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C

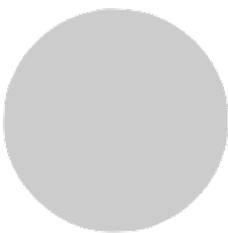
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (CMT4C) es un subtipo de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 caracterizada por la aparición en la infancia o la adolescencia de una neuropatía sensitivomotora desmielinizante relativamente leve que contrasta con una escoliosis grave, de rápida progresión y de aparición temprana. y el fenotipo típico de CMT (es decir, debilidad y atrofia de los músculos distales, pérdida sensorial y, a menudo, deformidad del pie). Se observa un amplio espectro de velocidades de conducción nerviosa y también se ha informado afectación de los nervios craneales y cifoescoliosis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR584	rs864309709	TT
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338933	GG
SH3TC2	rs80338931	GG
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338925	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99949)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F

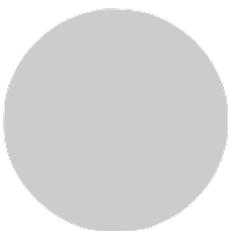
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F (CMT4F) es un subtipo desmielinizante grave de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 caracterizado por el inicio en la infancia de un fenotipo típico de CMT lentamente progresivo (es decir, debilidad y atrofia muscular distal y pie cavo) que presenta una grave pérdida sensorial (frecuentemente con ataxia sensorial), velocidades de conducción nerviosa motora de moderada a gravemente reducidas y ausencia prácticamente invariable de los potenciales de acción sensoriales neurales, y retraso de los hitos motores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRX	rs104894714	GG
PRX	rs104894707	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99952](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99952)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J

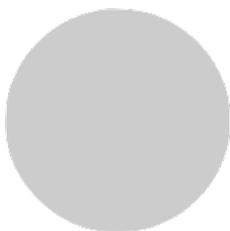
La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J es un subtipo de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 caracterizada por el inicio en la infancia o edad adulta de neuropatía sensitivo-motora variable, axonal y desmielinizante, rápidamente progresiva, que se manifiesta típicamente con retraso del desarrollo motor, debilidad y atrofia muscular proximal y distal de las extremidades inferiores y superiores, disfunción motora grave con insuficiencia sensorial levemente reducida y arreflexia. La disminución de las velocidades de conducción nerviosa oscila desde muy leve a grave.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FIG4	rs377357931	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139515](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139515)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Coats

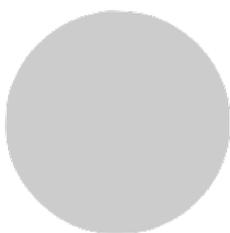
La enfermedad de Coats (CD) es un trastorno idiopático que se caracteriza por una telangiectasia retiniana con deposición de exudados intrarretinianos o subretinianos, que potencialmente conduce a un desprendimiento de retina y a ceguera unilateral. La CD es clásicamente una enfermedad aislada y unilateral que afecta a niños pequeños, por lo demás sanos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRSS23	rs80358284	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=190](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=190)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica

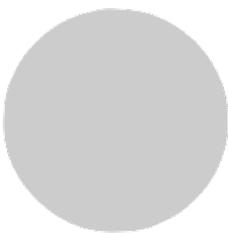
Es una enfermedad neurodegenerativa subaguda mortal que pertenece al grupo de enfermedades priónicas. Está caracterizada por la tríada clínica de demencia, mioclonías y anomalías en el EEG, junto con evidencias neuropatológicas de pérdida neuronal, cambios espongiiformes y astrocitosis. Existen tres tipos de ECJ: ECJ esporádica (ECJe), ECJ heredada, iatrogénica y ECJ variante (ECJv).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRNP	rs74315412	GG
PRNP	rs74315408	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=204](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=204)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Crouzon

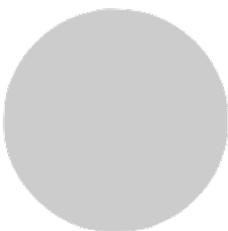
La enfermedad de Crouzon se caracteriza por craneosinostosis e hipoplasia facial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs121918501	AA
FGFR2	rs121918497	TT
FGFR2	rs121918494	GG
FGFR2	rs121918493	TT
FGFR2	rs121918491	CC
FGFR2	rs121918490	GG
FGFR2	rs121918489	AA
FGFR2	rs121918488	AA
FGFR2	rs121918487	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=207](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=207)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Dent

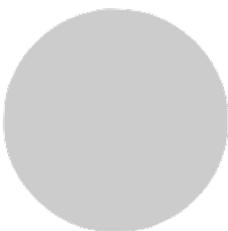
La enfermedad de Dent (ED) es una enfermedad tubular renal hereditaria rara, caracterizada por manifestaciones sugestivas de disfunción del túbulo proximal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLCN5	rs797044813	CC
CLCN5	rs797044810	CC
CLCN5	rs151340621	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1652)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de depósito de ácido siálico libre

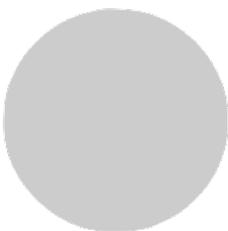
Es un grupo de enfermedades de almacenamiento lisosomal caracterizadas por un espectro de manifestaciones clínicas que incluyen trastornos neurológicos y del desarrollo, con una gravedad que varía desde un fenotipo más leve, la enfermedad de Salla (SD), hasta un fenotipo más grave, la enfermedad infantil de almacenamiento de ácido siálico libre (ISSD).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC17A5	rs201284672	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=834](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=834)

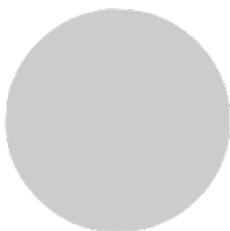
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de fabry

La enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad de almacenamiento lisosomal multisistémica, hereditaria y progresiva caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GLA	rs869312142	AA
GLA	rs797044747	GG
RPL36A	rs886044879	GG
RPL36A	rs886044860	AA
RPL36A	rs886044843	GG
RPL36A	rs886044766	CC
RPL36A	rs886041315	CC
RPL36A	rs879254022	CC
RPL36A	rs878853698	GG
RPL36A	rs869312432	TT
RPL36A	rs869312427	CC
RPL36A	rs869312399	GG
RPL36A	rs869312396	TT
RPL36A	rs869312344	CC
RPL36A	rs869312324	CC
RPL36A	rs869312227	CC
RPL36A	rs869312226	CC
RPL36A	rs869312214	CC
RPL36A	rs869312158	AA
RPL36A	rs869312148	AA
RPL36A	rs869312145	CC
RPL36A	rs869312141	AA
RPL36A	rs869312135	AA
RPL36A	rs869312134	GG
RPL36A	rs868923658	CC
RPL36A	rs797044776	GG
RPL36A	rs797044775	TT
RPL36A	rs797044774	CC
RPL36A	rs797044748	TT
RPL36A	rs797044727	TT
RPL36A	rs797044702	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Gaucher

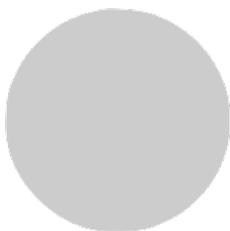
La enfermedad de Gaucher (EG) es un trastorno por almacenamiento lisosomal que abarca tres formas principales (tipos 1, 2 y 3), una forma fetal y una variante con afectación cardíaca (enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular o enfermedad similar a Gaucher).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GBA1	rs80356772	CC
GBA1	rs80356771	GG
GBA1	rs80356769	CC
GBA1	rs76763715	TT
GBA1	rs76539814	GG
GBA1	rs75822236	CC
GBA1	rs409652	CC
GBA1	rs398123528	CC
GBA1	rs398123527	CC
GBA1	rs364897	TT
GBA1	rs121908312	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=355](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=355)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Hirschsprung

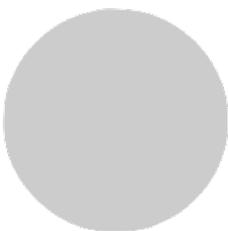
La enfermedad de Hirschsprung (HSCR) es un trastorno congénito de la motilidad intestinal que se caracteriza por signos de obstrucción intestinal debidos a la presencia de un segmento agangliónico de extensión variable en la parte terminal del colon.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RET	rs377767412	GG
RET	rs377767391	TT
RET	rs193922699	AA
RET	rs143795581	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=388](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=388)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Krabbe

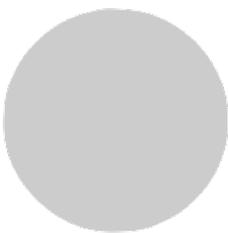
La enfermedad de Krabbe es un trastorno lisosomal que afecta la sustancia blanca del sistema nervioso central y periférico. Incluye las formas infantil, infantil tardía/juvenil y adulta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GALC	rs771111145	GG
GALC	rs756690487	CC
GALC	rs756352952	GG
GALC	rs752537626	TT
GALC	rs200960659	GG
GALC	rs200532368	GG
GALC	rs200378205	CC
GALC	rs199847983	CC
GALC	rs1057516453	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=487](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Lafora

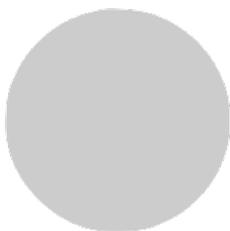
Es una epilepsia mioclónica progresiva, grave, hereditaria y rara, caracterizada por mioclonías y/o convulsiones generalizadas, alucinaciones visuales (convulsiones occipitales parciales) y deterioro neurológico progresivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EPM2A	rs104893950	GG
EPM2A	rs187930476	GG
NHLRC1	rs28940576	GG
NHLRC1	rs28940575	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=501](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=501)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Leber 'plus'

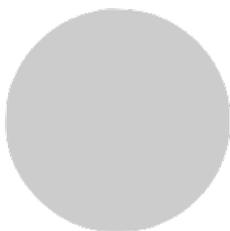
La enfermedad de Leber 'plus' se caracteriza por los signos clínicos de la neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON; ) combinados con otras anomalías sistémicas o neurológicas graves. Estas anomalías incluyen: temblor postural, trastornos motores, síndrome tipo esclerosis múltiple, enfermedad de la médula espinal, cambios esqueléticos, parkinsonismo con distonía, anartria, distonía, neuropatía periférica motora y sensorial, espasticidad y encefalopatía leve. La enfermedad se debe a mutaciones en el ADN mitocondrial (ADNmt) heredado por vía materna.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ND1	rs199476122	GG
ND6	rs199476105	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99718](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99718)

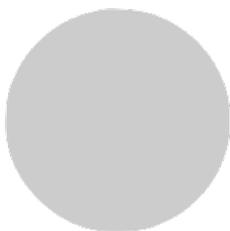
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Menkes

La enfermedad de Menkes (MD) es un trastorno multisistémico grave del metabolismo del cobre, caracterizado por una neurodegeneración progresiva y marcadas anomalías del tejido conectivo, así como un cabello anómalo, ensortijado y escaso.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=565](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=565)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP7A	rs797045399	CC
ATP7A	rs797045398	GG
ATP7A	rs797045396	CC
ATP7A	rs797045394	GG
ATP7A	rs797045393	GG
ATP7A	rs797045391	GG
ATP7A	rs797045386	GG
ATP7A	rs797045385	AA
ATP7A	rs797045382	GG
ATP7A	rs797045378	CC
ATP7A	rs797045377	GG
ATP7A	rs797045376	GG
ATP7A	rs797045374	GG
ATP7A	rs797045373	CC
ATP7A	rs797045372	TT
ATP7A	rs797045370	TT
ATP7A	rs797045367	GG
ATP7A	rs797045363	GG
ATP7A	rs797045360	CC
ATP7A	rs797045359	GG
ATP7A	rs797045357	TT
ATP7A	rs797045354	TT
ATP7A	rs797045351	GG
ATP7A	rs797045349	AA
ATP7A	rs797045348	GG
ATP7A	rs797045347	GG
ATP7A	rs797045346	TT
ATP7A	rs797045342	GG
ATP7A	rs797045341	GG
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs797045339	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Naxos

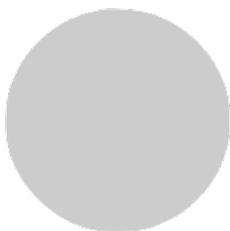
Es una enfermedad hereditaria, de carácter recesivo, que cursa con cardiomiopatía arritmógena con displasia del ventrículo derecho (ARVD/C) y un fenotipo cutáneo, caracterizado por un pelo lanoso peculiar y queratodermia palmoplantar.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
JUP	rs373761090	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34217](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34217)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Niemann-Pick tipo A

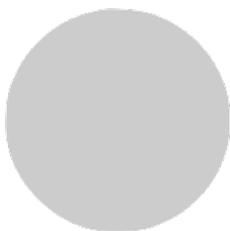
Es una deficiencia poco frecuente de esfingomielinasa ácida, autosómica recesiva, caracterizada clínicamente por su inicio en la infancia o la niñez temprana con retraso del crecimiento, hepatoesplenomegalia, enfermedad pulmonar intersticial y trastornos neurodegenerativos rápidamente progresivos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs769904764	CC
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074125	TT
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs120074119	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77292](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77292)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Niemann-Pick tipo B

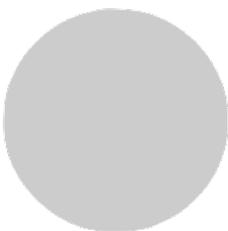
Es una rara deficiencia de esfingomielinasa ácida, crónica, autosómica recesiva, caracterizada clínicamente por su inicio en la infancia con hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento, enfermedad pulmonar intersticial y ausencia de trastornos neurodegenerativos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs120074127	CC
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074117	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77293](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77293)

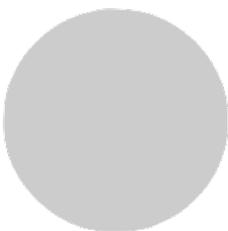
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Niemann-Pick tipo C

Es una enfermedad poco común por almacenamiento de lípidos lisosomales caracterizada por signos clínicos variables, dependiendo de la edad de aparición, como ictericia o colestasis neonatal prolongada e inexplicable, esplenomegalia aislada e inexplicable y síntomas neurológicos progresivos, a menudo graves, como deterioro cognitivo, ataxia cerebelosa y mirada supranuclear vertical. parálisis (VSPG), disartria, disfagia, distonía, convulsiones, cataplexia gelástica y trastornos psiquiátricos.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=646](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=646)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NPC1	rs886042268	TT
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358253	TT
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs794727897	CC
NPC1	rs786204455	GG
NPC1	rs786200877	CC
NPC1	rs777286835	GG
NPC1	rs759826138	GG
NPC1	rs758902805	GG
NPC1	rs543206298	GG
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs28942105	TT
NPC1	rs139751448	CC
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs200444084	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Norrie

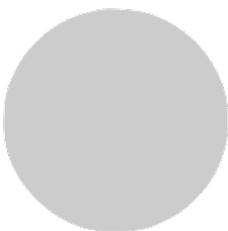
Es un defecto del desarrollo embrionario poco frecuente caracterizado por un desarrollo retiniano anómalo con ceguera congénita. Otras manifestaciones asociadas habitualmente incluyen pérdida auditiva neurosensorial y retraso psicomotor, discapacidad intelectual y/o trastornos de conducta.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NDP AS1	rs727504031	GG
NDP AS1	rs398123283	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=649](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=649)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Oguchi

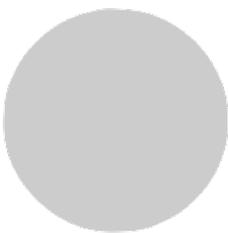
La enfermedad de Oguchi es un trastorno retiniano autosómico recesivo caracterizado por una ceguera nocturna estable congénita (CSNB; ) y el fenómeno Mizuo-Nakamura.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SAG	rs397514681	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75382)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher

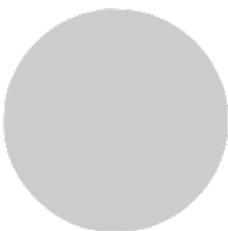
La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher (PMD) es una leucodistrofia ligada al cromosoma X caracterizada por retraso psicomotor, nistagmo, hipotonía, espasticidad y retraso mental variable. Se clasifica en tres formas según la edad de aparición y la gravedad: connatal, transitoria, y PMD clásica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAB9B	rs797045064	AA
RAB9B	rs132630279	TT
RAB9B	rs132630278	CC
RAB9B	rs11543022	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=702)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Refsum

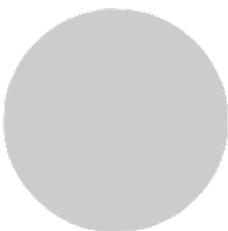
Es una enfermedad metabólica de inicio temprano caracterizada por anosmia, cataratas, retinosis pigmentaria y posibles manifestaciones neurológicas que incluyen neuropatía periférica y ataxia cerebelosa. Otros hallazgos descritos incluyen la sordera, ictiosis, anomalías esqueléticas y arritmia cardíaca. Está caracterizado bioquímicamente por el acúmulo de ácido fitánico en plasma y tejidos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHYH	rs201578674	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=773](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=773)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de retención de quilomicrones

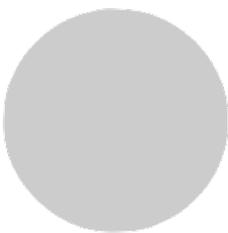
La enfermedad de retención de quilomicrones (ERC) es un tipo de hipocolesterolemia familiar caracterizada por malnutrición, retraso de desarrollo y crecimiento, déficit de vitamina E y complicaciones oftalmológicas, neurológicas y hepáticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SAR1B	rs28942109	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Sandhoff

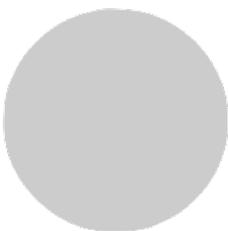
La enfermedad de Sandhoff es un trastorno del almacenamiento lisosomal que se incluye en la familia de gangliosidosis GM2, que se caracteriza por una degeneración del sistema nervioso central.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HEXB	rs761197472	GG
HEXB	rs398123446	AA
HEXB	rs28942073	CC
HEXB	rs121907986	CC
HEXB	rs121907985	CC
HEXB	rs121907983	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=796)

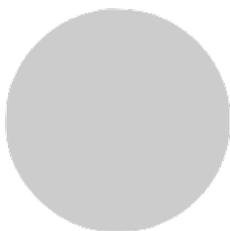
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Stargardt

Es un trastorno oftálmico poco frecuente que, por lo general, está caracterizado por una pérdida progresiva de la visión central asociada a un moteado macular y perimacular irregular blanco-amarillento que se aprecia en el fondo de ojo, y una lesión macular central atrófica con apariencia de "bronce golpeado".

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=827)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCA4	rs886044758	AA
ABCA4	rs779426136	GG
ABCA4	rs766239144	CC
ABCA4	rs765429911	GG
ABCA4	rs760549861	GG
ABCA4	rs759672616	TT
ABCA4	rs756840095	GG
ABCA4	rs62654397	GG
ABCA4	rs62654395	CC
ABCA4	rs62646861	GG
ABCA4	rs62645957	CC
ABCA4	rs62645944	CC
ABCA4	rs62642574	CC
ABCA4	rs62642573	CC
ABCA4	rs62642562	GG
ABCA4	rs61753046	GG
ABCA4	rs61753045	GG
ABCA4	rs61753043	GG
ABCA4	rs61753037	GG
ABCA4	rs61753033	AA
ABCA4	rs61753028	AA
ABCA4	rs61753021	CC
ABCA4	rs61753020	AA
ABCA4	rs61752427	GG
ABCA4	rs61752425	CC
ABCA4	rs61752416	TT
ABCA4	rs61752406	CC
ABCA4	rs61752401	CC
ABCA4	rs61752390	AA
ABCA4	rs61751410	CC
ABCA4	rs61751408	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Tangier

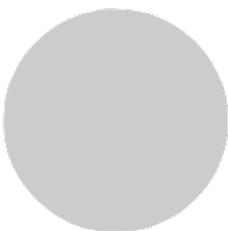
La enfermedad de Tangier (ET) es un trastorno raro del metabolismo de las lipoproteínas, caracterizado bioquímicamente por una ausencia casi completa de lipoproteínas de alta densidad (HDL) en plasma, y clínicamente por el crecimiento anómalo del hígado, el bazo, los nódulos linfáticos y las amígdalas junto con una neuropatía periférica en niños y adolescentes y, ocasionalmente, una enfermedad cardiovascular en adultos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCA1	rs28937313	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=31150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31150)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Tay-Sachs

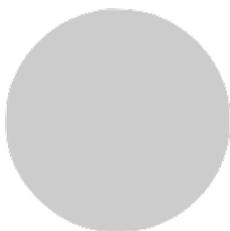
Un trastorno poco común caracterizado por la acumulación de gangliósidos G2 debido a una deficiencia de hexosaminidasa A.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HEXA	rs797044432	CC
HEXA	rs786204585	GG
HEXA	rs772180415	CC
HEXA	rs767041069	CC
HEXA	rs762374961	CC
HEXA	rs762060470	CC
HEXA	rs76173977	CC
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs387906311	CC
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs185429231	CC
HEXA	rs150675340	GG
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs121907980	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs121907959	CC
HEXA	rs121907958	CC
HEXA	rs121907957	CC
HEXA	rs121907956	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs121907953	GG
HEXA	rs121907952	CC
HEXA AS1	rs786204721	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=845](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=845)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Thomsen y Becker

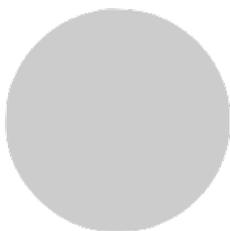
Es una canalopatía genética y poco frecuente del músculo esquelético caracterizada por una relajación muscular lenta después de la contracción (miotonía).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLCN1	rs80356703	GG
CLCN1	rs80356700	GG
CLCN1	rs80356697	TT
CLCN1	rs80356692	GG
CLCN1	rs80356687	CC
CLCN1	rs80356685	CC
CLCN1	rs375596425	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=614](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=614)

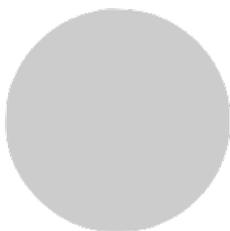
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de von Hippel-Lindau

La enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es un síndrome de predisposición familiar al cáncer asociado con una variedad de neoplasias malignas y benignas, con mayor frecuencia hemangioblastoma retiniano, cerebeloso y espinal, carcinoma de células renales (CCR) y feocromocitoma.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=892](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs869025667	TT
VHL	rs869025660	CC
VHL	rs869025657	GG
VHL	rs869025655	TT
VHL	rs869025650	GG
VHL	rs869025648	AA
VHL	rs869025642	AA
VHL	rs869025637	AA
VHL	rs869025631	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs869025621	AA
VHL	rs869025619	CC
VHL	rs869025618	TT
VHL	rs869025617	CC
VHL	rs869025616	TT
VHL	rs864622646	CC
VHL	rs864622109	CC
VHL	rs864321642	TT
VHL	rs794726890	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030835	CC
VHL	rs5030833	TT
VHL	rs5030832	AA
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030826	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Von Willebrand tipo 1

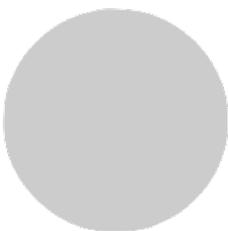
La enfermedad de von Willebrand de tipo 1 (VWD tipo 1) es una forma de la VWD caracterizada por un trastorno hemorrágico asociado al déficit cuantitativo parcial del factor Willebrand (von Willebrand factor: VWF) plasmático, no presentando ninguna anomalía estructural o funcional.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VWF	rs61751286	GG
VWF	rs41276738	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166078](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166078)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Von Willebrand tipo 2A

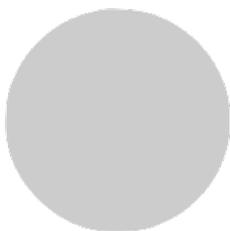
Es un subtipo de la enfermedad de von Willebrand tipo 2 caracterizada por un trastorno hemorrágico asociado con una disminución en la afinidad del factor de Willebrand (VWF) por las plaquetas y el subendotelio causado por una deficiencia de los multímeros del VWF de alto peso molecular. La enfermedad se manifiesta como una hemorragia mucocutánea (menorragia, epistaxis, hemorragia gastrointestinal, etc.).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VWF	rs61750074	GG
VWF	rs61749397	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166084](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166084)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Von Willebrand tipo 3

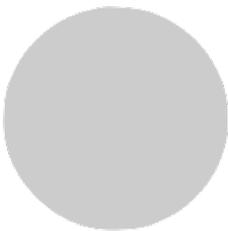
La enfermedad de von Willebrand de tipo 3 (VWD de tipo 3) es la forma más grave de VWD . Se caracteriza por un trastorno hemorrágico asociado a la ausencia total o casi total del factor de Willebrand (factor von Willebrand; VWF) en plasma y compartimentos celulares; conllevando también un déficit plasmático profundo del factor VIII (FVIII).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VWF	rs61751296	GG
VWF	rs2363337	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166096](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166096)

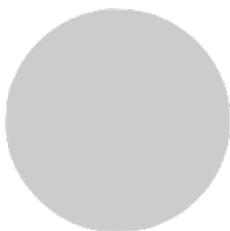
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad de Wilson

Un trastorno genético poco común del metabolismo del cobre que se presenta con manifestaciones hepáticas, neurológicas, psiquiátricas u oftalmológicas inespecíficas debido a una excreción biliar alterada de cobre y una deposición excesiva consecutiva de cobre en el cuerpo.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=905](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=905)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALG11	rs369488210	TT
ATP7B	rs996419100	GG
ATP7B	rs797045402	CC
ATP7B	rs786204658	GG
ATP7B	rs786204643	CC
ATP7B	rs786204584	TT
ATP7B	rs786204578	GG
ATP7B	rs786204547	CC
ATP7B	rs786204483	CC
ATP7B	rs779323689	CC
ATP7B	rs778675259	GG
ATP7B	rs777629392	GG
ATP7B	rs776848753	GG
ATP7B	rs776280797	CC
ATP7B	rs775541743	AA
ATP7B	rs775055397	GG
ATP7B	rs774221179	GG
ATP7B	rs774028495	GG
ATP7B	rs768671894	GG
ATP7B	rs764131178	CC
ATP7B	rs761632029	CC
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs759749626	AA
ATP7B	rs758355520	GG
ATP7B	rs756029120	CC
ATP7B	rs755584106	GG
ATP7B	rs755554442	GG
ATP7B	rs753594031	CC
ATP7B	rs753250853	AA
ATP7B	rs753236073	GG
ATP7B	rs751710854	GG

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3

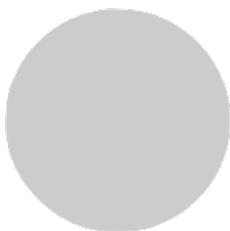
El déficit de fosforilación oxidativa combinada tipo 3 es un trastorno clínicamente heterogéneo, extremadamente poco frecuente (ha sido descrito en unos 5 pacientes hasta la fecha). Los signos clínicos incluyen hipotonía, acidosis láctica, e insuficiencia hepática, con encefalomiopatía progresiva o miocardiopatía hipertrófica.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSFM	rs121909485	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168566](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168566)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad muscular ondulante

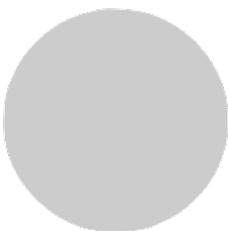
La enfermedad muscular ondulante, es un trastorno neuromuscular, genético y poco frecuente, caracterizado por hiperirritabilidad muscular desencadenada por estiramiento, percusión o movimiento. Los afectados presentan contracciones musculares eléctricamente silenciosas, ondulantes, contracturas musculares, rigidez muscular dolorosa e hipertrofia muscular y, por lo general, un incremento de la creatinquinasa sérica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SSUH2	rs116840773	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97238](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97238)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad músculo-ojo-cerebro

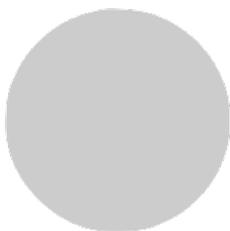
Una distrofia muscular congénita poco común debida a distroglicanopatía caracterizada por distrofia muscular de aparición temprana, hipotonía muscular severa, retraso mental severo y malformaciones cerebrales y oculares típicas, que incluyen paquigiria, polimicrogiria, agiria, anomalías estructurales del tronco encefálico y del cerebelo, miopía severa, glaucoma, nervio óptico. e hipoplasia de retina. Los pacientes pueden presentar convulsiones, macrocefalia o microcefalia, microftalmia y contracturas congénitas. Dependiendo de la gravedad, se adquiere una función motora limitada. Se han reportado casos menos graves.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FKRP	rs121908110	AA
FKRP	rs104894680	CC
FKTN	rs377417974	CC
POMT1	rs794727208	CC
POMT1	rs138902646	CC
POMT1	rs119462987	GG
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs119462985	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=588)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad ocular de las islas Åland

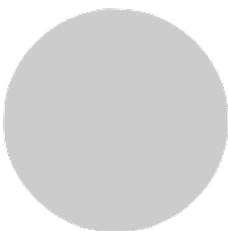
Es una enfermedad retiniana ligada al cromosoma X recesiva caracterizada por hipopigmentación de fondo de ojo, disminución de la agudeza visual, nistagmo, astigmatismo, miopía axial progresiva, adaptación a la oscuridad defectuosa y pronatopia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CACNA1F	rs797044676	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178333](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178333)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad por almacenamiento de glucógeno debido a deficiencia de LAMP-2

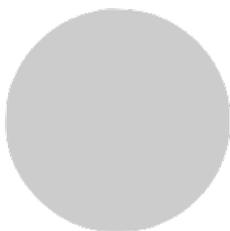
La enfermedad por almacenamiento de glucógeno debida a deficiencia de LAMP-2 (proteína 2 de membrana asociada lisosomal) es una enfermedad por almacenamiento lisosomal de glucógeno caracterizada por miocardiopatía grave y grados variables de debilidad muscular, frecuentemente asociada con déficit intelectual.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LAMP2	rs730880496	CC
LAMP2	rs730880485	AA
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503120	CC
LAMP2	rs727503119	CC
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs104894858	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34587)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa

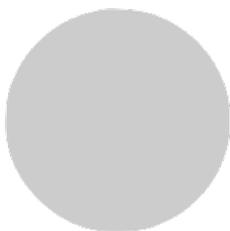
La glucogenosis debida a deficiencia de glucosa-6-fosfatasa (G6P) o enfermedad de almacenamiento de glucógeno (GSD), tipo 1, es un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias, incluidos los tipos a y b (consulte estos términos), y se caracteriza por una mala tolerancia al ayuno, retraso del crecimiento y hepatomegalia resultantes de la acumulación de glucógeno y grasa en el hígado.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
G6PC1	rs863224023	GG
G6PC1	rs80356487	CC
G6PC1	rs80356485	CC
G6PC1	rs80356484	GG
G6PC1	rs80356483	GG
G6PC1	rs80356482	GG
G6PC1	rs780226142	CC
G6PC1	rs387906505	TT
G6PC1	rs1801176	GG
G6PC1	rs1801175	CC
G6PC1	rs104894567	GG
G6PC1	rs104894566	TT
G6PC1	rs104894565	AA
G6PC1	rs104894563	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=364](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=364)

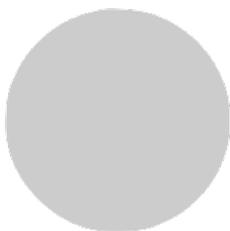
## Enfermedades hereditarias (genética)

### Enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida

Es una rara enfermedad por almacenamiento lisosomal caracterizada por la acumulación lisosomal de glucógeno, particularmente en los músculos esqueléticos, cardíacos y respiratorios, así como en el hígado y el sistema nervioso, debido a una deficiencia de maltasa ácida. El espectro clínico comprende enfermedad de inicio infantil con miocardiopatía hipertrófica grave, debilidad muscular generalizada, mala alimentación y retraso del crecimiento e insuficiencia respiratoria, y enfermedad de inicio tardío que se manifiesta antes o después de los doce meses de edad sin miocardiopatía, con debilidad muscular proximal y problemas respiratorios. insuficiencia.

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=365](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=365)

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GAA	rs779556619	TT
GAA	rs757700700	CC
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs370950728	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs142752477	GG
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs121907943	CC
GAA	rs121907942	CC
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs374143224	GG
GAA	rs138097673	CC

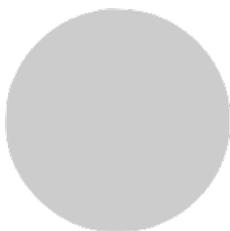
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva

Es un síndrome hepatorenal fibroquístico de origen genético y poco frecuente caracterizado por una dilatación quística y ectasia de los túbulos colectores renales, y una malformación de la placa ductal hepática que resulta en fibrosis hepática congénita. Aunque se manifiesta típicamente en el útero o al nacimiento, la presentación clínica es variable y en los casos más graves incluye la secuencia de Potter, oligohidramnios, hipoplasia pulmonar y riñones ecogénicos masivamente aumentados de tamaño.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=731](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=731)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs201082169	GG
LOC1053	rs148617572	GG
PKHD1	rs794727566	AA
PKHD1	rs786204688	GG
PKHD1	rs773136605	CC
PKHD1	rs759851475	CC
PKHD1	rs748365248	CC
PKHD1	rs727504089	GG
PKHD1	rs398124503	GG
PKHD1	rs398124480	GG
PKHD1	rs398124478	GG
PKHD1	rs398124476	CC
PKHD1	rs369925690	TT
PKHD1	rs180675584	CC
PKHD1	rs146649803	CC
PKHD1	rs1240212722	TT

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada autosómica dominante

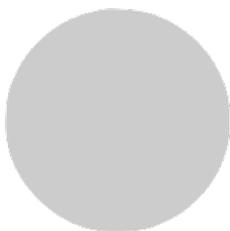
La epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada (EADD-gen) es un subtipo de la epidermólisis ampollosa distrófica (EAD, ), previamente conocida como EADD, tipos Pasini y Cockayne-Touraine, que se caracteriza por la formación de ampollas generalizadas, lquistes de milium, cicatrices atróficas y uñas distróficas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL7A1	rs121912836	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231568](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231568)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva

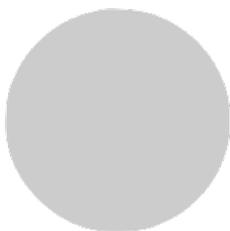
La epidermólisis ampollosa distrófica recesiva invertida (RDEB-I) es un subtipo poco frecuente de epidermólisis ampollosa distrófica (DEB, ), que se caracteriza por la formación de ampollas y erosiones que están confinadas principalmente a los pliegues de la piel, la base del cuello, la parte superior de la espalda, y el área lumbosacra.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL7A1	rs121912854	GG
COL7A1	rs121912852	GG
COL7A1	rs121912849	GG
COL7A1	rs121912847	GG
COL7A1	rs121912839	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79409](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79409)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa

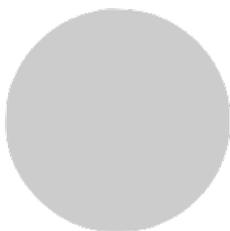
La epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa es un subtipo poco frecuente de epidermólisis ampollosa distrófica (DEB, ), que se caracteriza por lesiones generalizadas o localizadas en la piel asociadas con prurito grave, si no intratable.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL7A1	rs121912855	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89843](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89843)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica

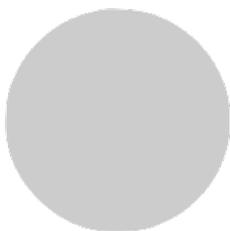
La epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica es un subtipo grave de epidermólisis ampollosa juntural (EAJ, ) caracterizado por la aparición generalizada de ampollas al nacer y atresia congénita del píloro y rara vez de otros segmentos del tracto gastrointestinal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGB4	rs80338755	GG
ITGB4	rs147222357	GG
ITGB4	rs121912467	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79403)

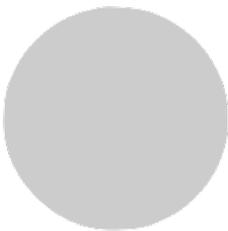
## Enfermedades hereditarias (genética)

### Epidermólisis ampollosa simple generalizada basal con miocardiopatía

Es una epidermólisis ampollosa rara y hereditaria caracterizada por aplasia cutis congénita en las extremidades, que deja hipopigmentación y atrofia en un patrón en espiral. Las ampollas generalizadas persisten durante la infancia y curan con atrofia cutánea y folicular, cicatrices lineales y estrelladas e hipopigmentación. La fragilidad de la piel disminuye con la edad adulta. Los pacientes adultos presentan despigmentación y atrofia de la piel, cicatrices, atrofodermia folicular, vello corporal escaso, alopecia difusa progresiva del cuero cabelludo, queratodermia palmoplantar difusa y cambios en las uñas. La miocardiopatía dilatativa con insuficiencia cardíaca complica el curso de la enfermedad en la edad adulta temprana o más tarde y puede tener un desenlace letal. Ultraestructuralmente, la división intraepidérmica aparece a nivel de los queratinocitos basales, por encima de los hemidesmosomas.

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KLHL24	rs886037957	GG

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508529](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508529)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Epidermólisis ampollosa simple generalizada grave autosómica dominante

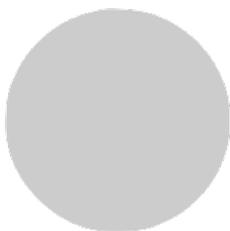
La epidermólisis ampollar simple, tipo Dowling-Meara (EBS-DM) es un subtipo basal de epidermólisis bullosa simple (EBS, ) caracterizada por la presencia de vesículas generalizadas y de pequeñas ampollas agrupadas o en configuración arqueada.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT14	rs61027685	CC
KRT14	rs60399023	GG
KRT14	rs60171927	TT
KRT14	rs58330629	CC
KRT5	rs59115483	CC
KRT5	rs57599352	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79396](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79396)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Epidermólisis ampollosa simple generalizada intermedia autosómica dominante

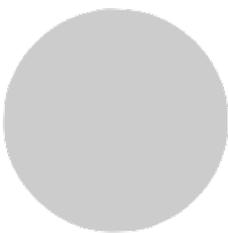
La epidermólisis ampollosa simple generalizada no-Dowling-Meara, conocida anteriormente como epidermólisis ampollosa simple tipo Kobner (EAS-K) es un subtipo basal generalizado de la epidermólisis ampollosa simple (EAS, ) caracterizado por ampollas no herpetiformes y erosiones que aparecen en las zonas de fricción.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KLHL24	rs886037957	GG
KLHL24	rs886037956	AA
KRT14	rs58380626	AA
KRT5	rs58072617	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79399](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79399)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epilepsia autosómica dominante con síntomas auditivos

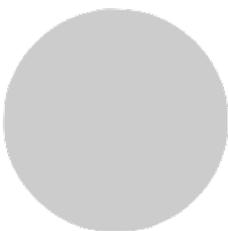
Es una enfermedad genética y poco frecuente de epilepsia parcial familiar caracterizada por crisis focales asociadas a importantes síntomas auditivos ictales y/o afasia receptiva, que se presentan en dos o más miembros de una familia , y tiene una evolución relativamente benigna.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs119488099	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101046](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101046)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epilepsia mioclónica juvenil

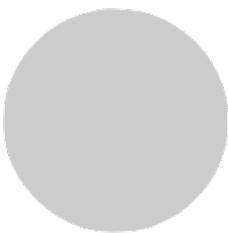
La epilepsia mioclónica juvenil es el síndrome de epilepsia generalizada idiopática hereditaria más común y se caracteriza por sacudidas mioclónicas de las extremidades superiores al despertar, crisis generalizadas tónico-clónicas que se manifiestan en la adolescencia y que se desencadenan por la privación del sueño, la ingesta de alcohol y actividades cognitivas, y crisis de ausencias típicas (30% de los casos).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EFHC1	rs796052414	CC
GABRA1	rs796052488	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=307](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=307)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6

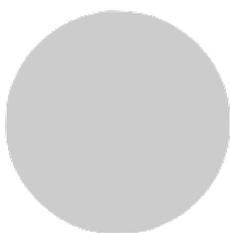
Es un trastorno neurológico poco frecuente de origen genético caracterizado por ataxia progresiva de inicio temprano asociada a crisis mioclónicas (y frecuentemente a otros tipos de crisis, tales como tónico-clónicas generalizadas, de ausencia y de caída), escoliosis de gravedad variable, arreflexia, niveles elevados de creatinquinasa sérica y una función cognitiva relativamente respetada hasta una fase tardía en el curso de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GOSR2	rs387906881	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=280620](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280620)

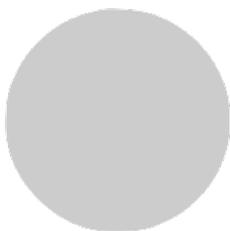
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epilepsia neonatal benigna familiar

La epilepsia neonatal familiar benigna (BFNE) es un síndrome poco frecuente de epilepsia genética caracterizado por la presencia de crisis febriles en recién nacidos por lo demás sanos, en los primeros días de vida.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1949)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNQ2	rs118192226	GG
KCNQ2	rs118192216	CC
KCNQ2	rs118192208	CC
KCNQ2	rs1057516121	CC
KCNQ2	rs796052619	GG
KCNQ2	rs864321712	GG
KCNQ2	rs796052615	TT
KCNQ2	rs118192194	GG
KCNQ3	rs796052678	GG
KCNQ3	rs796052675	GG
LOC1053	rs796052650	GG
LOC1053	rs759584387	GG
LOC1053	rs118192235	CC
LOC1053	rs118192234	CC
LOC1053	rs1057516123	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Epitelioma escamoso autocurativo múltiple

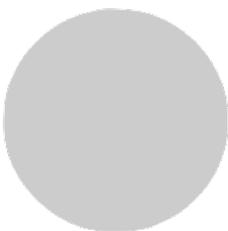
Es un cáncer de piel hereditario poco frecuente caracterizado por el desarrollo de múltiples tumores cutáneos localmente invasivos similares a queratoacantomas en la cara y extremidades y que, generalmente, suelen resolverse espontáneamente tras varios meses, dejando cicatrices residuales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBR1	rs387906697	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65748](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65748)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Eritrocitosis de Chuvash

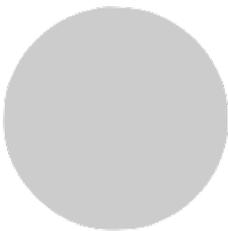
La eritrocitosis de Chuvash es un trastorno de policitemia secundaria congénita, genética y poco frecuente, caracterizado por un aumento de los niveles séricos de hemoglobina, hematocrito y eritropoyetina y una afinidad normal por el oxígeno, que generalmente se manifiesta con dolor de cabeza, mareos, disnea y/o plétora. Los pacientes presentan un mayor riesgo de hemorragia, trombosis y muerte prematura.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs869025622	GG
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030812	AA
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs1352275281	GG
VHL	rs104893830	GG

## Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=238557](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238557)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Estenosis aórtica supravalvular

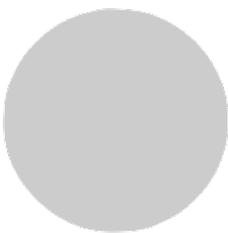
Malformación aórtica poco frecuente caracterizada por el estrechamiento de la luz de la aorta (cerca de su origen) asociado o no a estenosis de otras arterias (ramas de las arterias pulmonares, arterias coronarias). Este estrechamiento de la aorta o de las ramas pulmonares puede impedir el flujo sanguíneo, provocando un soplo cardíaco e hipertrofia ventricular (ventrículo izquierdo en caso de afectación de la aorta, ventrículo derecho en caso de afectación de la arteria pulmonar).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ELN	rs863223518	TT
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs200862792	GG
ELN	rs137854452	CC
ELN AS1	rs727503035	GG
ELN AS1	rs727503033	TT
ELN AS1	rs137854453	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3193](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3193)

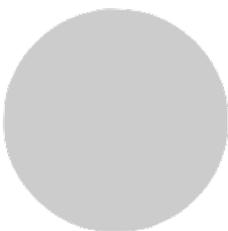
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Estomatocitosis hereditaria deshidratada

La estomatocitosis hereditaria deshidratada (DHS) es una anemia hemolítica rara, caracterizada por una fragilidad osmótica eritrocitaria (FOE) disminuida debido a la deshidratación, y cuya causa reside en una alteración en la permeabilidad de la membrana eritrocitaria a los cationes. La consecuencia clínica de este trastorno es una hemólisis compensada, leve o moderada, con intensa reticulocitosis. En ocasiones, se observa una pseudohiperpotasemia por pérdida de potasio de los hematíes conservados a temperatura ambiente.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3202)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PIEZO1	rs587776989	CC

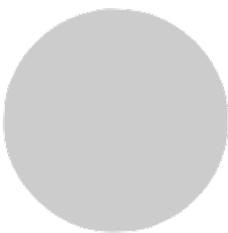
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fenilcetonuria

La fenilcetonuria (PKU) es el error congénito más frecuente del metabolismo de aminoácidos y se caracteriza por una discapacidad mental entre leve y grave en los pacientes no tratados.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=716](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=716)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PAH	rs79931499	CC
PAH	rs78655458	AA
PAH	rs77958223	TT
PAH	rs76687508	GG
PAH	rs765552494	CC
PAH	rs76394784	TT
PAH	rs76296470	GG
PAH	rs76212747	AA
PAH	rs75193786	AA
PAH	rs74603784	CC
PAH	rs74503222	GG
PAH	rs74486803	CC
PAH	rs62644503	CC
PAH	rs62644499	CC
PAH	rs62642939	CC
PAH	rs62642937	GG
PAH	rs62642936	AA
PAH	rs62642935	GG
PAH	rs62642934	TT
PAH	rs62642933	AA
PAH	rs62642929	GG
PAH	rs62642926	GG
PAH	rs62517167	AA
PAH	rs62517166	CC
PAH	rs62516152	CC
PAH	rs62516151	GG
PAH	rs62516147	CC
PAH	rs62516141	TT
PAH	rs62516109	AA
PAH	rs62516101	CC
PAH	rs62516095	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fibrilación auricular familiar

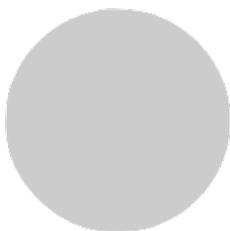
La fibrilación auricular familiar es una enfermedad cardíaca poco frecuente y genéticamente heterogénea caracterizada por la activación errática de las aurículas con una respuesta ventricular irregular en varios miembros de una sola familia. Puede ser asintomática o estar asociada con palpitaciones, disnea y mareos. Son frecuentes los trastornos del ritmo y cardiomiopatías concomitantes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNQ1	rs199472705	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=334](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=334)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fibrilación ventricular idiopática tipo no Brugada

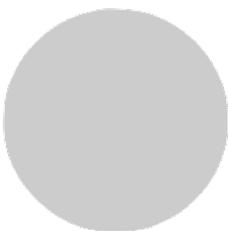
Es una enfermedad del ritmo cardíaco, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por fibrilación ventricular en ausencia de cualquier otra cardiopatía estructural o funcional, o de alteraciones conocidas de la repolarización. La presencia de ondas J en el electrocardiograma se asocia a un mayor riesgo de episodios de fibrilación ventricular nocturna y a un mayor riesgo de recurrencia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CACNA1	rs587782933	GG
SCN5A	rs137854604	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228140](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228140)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fibrosis congénita de músculos extraoculares

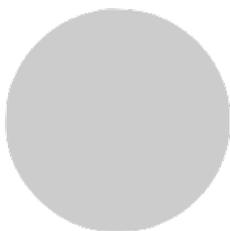
Es un trastorno sindrómico poco frecuente con estrabismo caracterizado por oftalmoplejía congénita no progresiva que afecta al núcleo/nervio oculomotor y/o troclear y sus músculos inervados. Los pacientes presentan una posición anómala de los ojos en reposo (en la mayoría de los casos infraducidos y exotrópicos), limitación de la mirada vertical y horizontal, afectación de la visión binocular, ambliopía, blefaroptosis uni-o bilateral y anomalías de la posición compensatoria de la cabeza. Las manifestaciones extraoculares incluyen discapacidad intelectual, neuropatía periférica y anomalías esqueléticas, entre otras.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIF21A	rs121912585	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=45358](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45358)

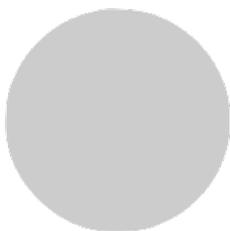
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fibrosis quística

Un trastorno pulmonar genético poco común caracterizado por sudor, secreciones mucosas espesas que causan enfermedades multisistémicas, infecciones crónicas de los pulmones, diarrea voluminosa y baja estatura.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=586](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=586)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CFTR	rs80282562	GG
CFTR	rs80224560	GG
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs80034486	CC
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs797045160	GG
CFTR	rs79660178	TT
CFTR	rs79633941	CC
CFTR	rs79031340	GG
CFTR	rs78802634	GG
CFTR	rs78756941	GG
CFTR	rs78655421	GG
CFTR	rs78440224	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs77932196	GG
CFTR	rs77902683	GG
CFTR	rs77834169	CC
CFTR	rs77409459	CC
CFTR	rs77284892	GG
CFTR	rs77188391	GG
CFTR	rs77010898	GG
CFTR	rs76713772	GG
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs76554633	CC
CFTR	rs75961395	GG
CFTR	rs75549581	GG
CFTR	rs755416052	AA
CFTR	rs75527207	GG
CFTR	rs75389940	AA
CFTR	rs75115087	AA
CFTR	rs75096551	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Focomelia tipo Schinzel

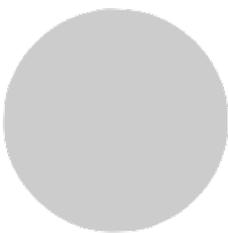
El síndrome focomelia tipo Schinzel, también llamado síndrome hipoplasia/aplasia de la/s extremidades/pelvis, se caracteriza por malformaciones esqueléticas que afectan al cúbito, huesos pélvicos, peroné y al fémur. Debido a que el fenotipo es similar al síndrome de malformación Al-Awadi/Raas-Rothschild, se cree que pueda tratarse del mismo trastorno.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WNT7A	rs387907231	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2879](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2879)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Forma sintomática de la hemocromatosis tipo 1

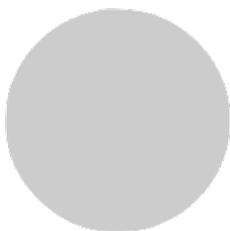
Es una hemocromatosis hereditaria poco frecuente caracterizada por una deficiente regulación de la absorción intestinal de hierro, que conduce a un depósito excesivo de hierro en diversos órganos y se manifiesta con una amplia gama de signos y síntomas, incluyendo dolor abdominal, debilidad, letargia, pérdida de peso, niveles elevados de aminotransferasa sérica, aumento de la pigmentación cutánea y/o artropatía de las articulaciones metacarpofalángicas. Otras manifestaciones comúnmente asociadas incluyen hepatomegalia, cirrosis, fibrosis hepática, carcinoma hepatocelular, miocardiopatía restrictiva y/o diabetes mellitus.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HFE AS1	rs146519482	GG
TFR2	rs786204108	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=465508](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=465508)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fucosidosis

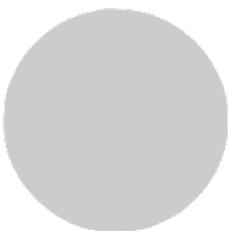
Es un trastorno de almacenamiento lisosomal muy poco frecuente caracterizado por un fenotipo muy variable, con manifestaciones comunes que incluyen deterioro neurológico, rasgos faciales toscos, retraso en el crecimiento e infecciones sinopulmonares recurrentes, así como convulsiones, visceromegalia, angioqueratoma y disostosis.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FUCA1	rs794727774	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=349](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=349)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Fundus albipunctatus

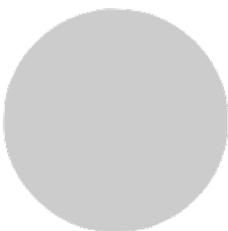
El fundus albipunctatus es un trastorno distrófico de la retina, genético y poco frecuente, que se caracteriza por la presencia de numerosas lesiones retinianas pequeñas, redondeadas y de color blanco-amarillento que se distribuyen por toda la retina a excepción de la fóvea. Los afectados se presentan en la infancia con ceguera nocturna no-progresiva con tiempos prolongados de adaptación de conos y bastones. La mácula puede o no estar involucrada, lo que puede resultar en una disminución de la agudeza visual central con la edad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BLOC1S1	rs774122562	GG
BLOC1S1	rs62638193	GG
BLOC1S1	rs62638191	GG
RLBP1	rs137853290	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=227796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227796)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Gangliosidosis GM1

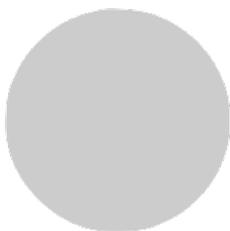
La gangliosidosis GM1 es un trastorno por almacenamiento lisosomal poco común caracterizado bioquímicamente por una actividad deficiente de la beta-galactosidasa y clínicamente por una amplia gama de rasgos neurovisceral, oftalmológicos y dismórficos variables.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GLB1	rs794727165	GG
GLB1	rs72555392	CC
GLB1	rs28934274	CC
GLB1	rs192732174	GG
GLB1	rs72555366	GG
LOC1079	rs72555391	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=354](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=354)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## GCS1-CDG

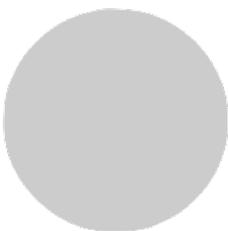
Es un trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por hipotonía generalizada, dismorfia craneofacial (occipucio prominente, fisuras palpebrales cortas, pestañas largas, nariz ancha, paladar ojival, retrognatia), hipoplasia genital, convulsiones, dificultades en la alimentación, hipoventilación, hipogammaglobulinemia grave con edema generalizado y una mayor resistencia a determinadas infecciones víricas (especialmente a virus encapsulados). La enfermedad está causada por mutaciones de pérdida de función en el gen MOGS(2p13.1).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MOGS	rs587777323	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79330](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79330)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Glaucoma juvenil

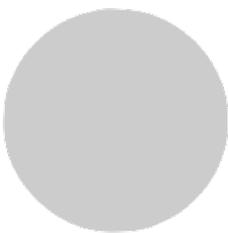
Es un glaucoma primario de inicio precoz caracterizado por su presentación temprana, un aumento de la presión intraocular grave y de progresión rápida que provoca la excavación del nervio óptico y, en ausencia de tratamiento, marcada discapacidad visual.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYOC	rs74315334	CC
MYOC	rs74315330	GG
MYOC	rs74315329	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98977](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98977)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hawkinsinuria

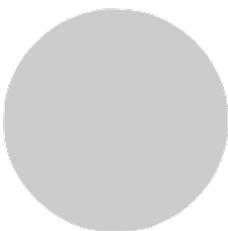
La hawkinsinuria es un error innato del metabolismo de la tirosina caracterizado por un retraso del crecimiento, acidosis metabólica persistente, cabello fino y escaso y excreción inusual en la orina de un metabolito aminoácido cíclico, la hawkinsina (ácido 2-l-cisteína-S-il-1-4-dihidroxiciclohex-5-en-1-ilacético).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TIALD	rs367674632	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2118](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2118)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hemocromatosis tipo 2

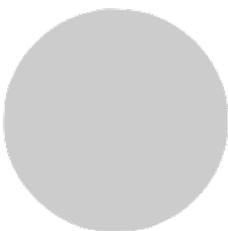
La hemocromatosis de tipo 2 (también llamada hemocromatosis juvenil) es la forma más temprana y grave de la hemocromatosis hereditaria (HH) rara, un grupo de enfermedades de origen genético caracterizadas por la acumulación excesiva de hierro en los tejidos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HJV	rs74315323	GG
HJV	rs28940586	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79230](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79230)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hemofilia A leve

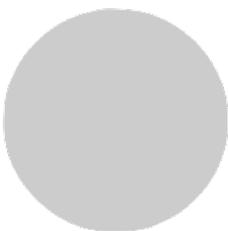
La hemofilia A leve es una forma de hemofilia A caracterizada por una pequeña deficiencia de factor VIII que provoca un sangrado anormal como resultado de lesiones menores o después de una cirugía o extracción dental.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
F8	rs28935499	CC
F8	rs137852464	GG
F8	rs137852459	TT
F8	rs137852439	GG
F8	rs137852428	GG
F8	rs137852403	CC
F8	rs137852382	AA
F8	rs137852355	GG
F9	rs137852253	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169808](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169808)

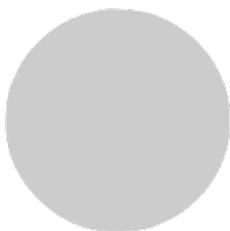
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hemofilia B leve

La hemofilia B leve es una forma de hemofilia B caracterizada por una pequeña deficiencia de factor IX que provoca un sangrado anormal como resultado de lesiones menores o después de una cirugía o extracción dental.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169799](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169799)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
F8	rs139526001	TT
F9	rs387906481	TT
F9	rs137852275	GG
F9	rs137852272	CC
F9	rs137852271	GG
F9	rs137852268	TT
F9	rs137852261	CC
F9	rs137852259	GG
F9	rs137852258	CC
F9	rs137852257	GG
F9	rs137852254	CC
F9	rs137852250	CC
F9	rs137852249	GG
F9	rs137852248	CC
F9	rs137852247	GG
F9	rs137852241	GG
F9	rs137852240	CC
F9	rs137852238	GG
F9	rs137852237	CC
F9	rs137852233	GG
F9	rs137852232	CC
F9	rs137852228	GG
F9	rs137852227	CC

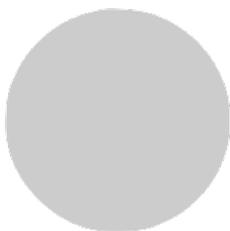
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hepatoblastoma

Es un tumor hepático maligno que afecta habitualmente a la población pediátrica y que se origina mayoritariamente en un hígado que, por lo demás, está sano. Los signos más comunes son la distensión y la presencia de una masa abdominal. En ocasiones, los pacientes presentan anorexia, pérdida de peso y cansancio. La mayoría de los HB son esporádicos, pero algunos casos se asocian a factores genéticos, especialmente a síndromes de sobrecrecimiento, como el síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) o la hemihipertrofia, y la poliposis adenomatosa familiar (PAF).

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=449](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=449)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs587782177	CC
TP53	rs530941076	AA
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs148924904	TT
TP53	rs138729528	GG
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs1057520007	TT
TP53	rs1057519983	AA
TP53	rs1057519975	AA
TP53	rs1057519747	AA

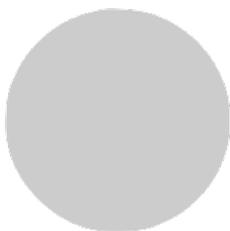
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1

La hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1 es un trastorno mitocondrial hereditario poco frecuente debido a un defecto de la síntesis proteica mitocondrial. Está caracterizado por retraso del crecimiento intrauterino, descompensación metabólica con vómitos recurrentes, acidosis láctica grave persistente, encefalopatía, convulsiones, fallo de medro, grave retraso global del desarrollo, contacto visual pobre, hipotonía muscular grave o hipotonía axial con hipertonía en las extremidades, hepatomegalia y/o disfunción hepática y/o insuficiencia hepática, lo que resulta en un desenlace fatal en casos graves. Las anomalías en estudios de neuroimagen pueden incluir adelgazamiento del cuerpo calloso, leucodistrofia, mielinización retardada y afectación de los ganglios basales.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GFM1	rs863224032	CC
GFM1	rs863224030	GG
GFM1	rs201408725	CC
GFM1	rs139430866	CC
GFM1	rs119470018	AA
GFM1	rs119470019	CC

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137681)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio

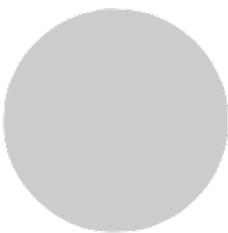
La hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio (HSAS) es un término históricamente utilizado para describir un fenotipo considerado en la actualidad como parte del espectro clínico del síndrome L1 ligado al X (síndrome L1, ). La HSAS se caracteriza por una hidrocefalia grave en la mayoría de los casos de aparición prenatal, signos de hipertensión intracraneal, pulgares en abducción, espasticidad, y déficit intelectual grave. La HSAS representa el extremo grave del espectro y está asociado con un mal pronóstico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
L1CAM	rs797044787	GG
L1CAM	rs137852522	GG
L1CAM	rs137852520	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2182](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2182)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hidrops fetal con Hb de Bart

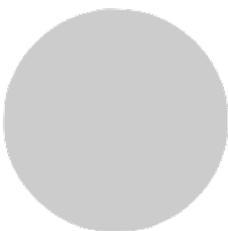
Es una forma grave y poco frecuente de alfa-talasemia y es casi siempre letal. Se caracteriza por la aparición fetal de un edema generalizado, derrame pleural y pericárdico, y anemia hipocrómica grave.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GUSB	rs786205674	TT
GUSB	rs786205673	GG
GUSB	rs786205671	CC
LOC1027	rs786205667	AA
NEB	rs769345284	GG
THSD1	rs9536062	CG
THSD1	rs786205669	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163596](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163596)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa

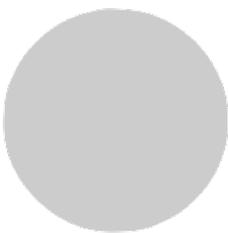
Es un trastorno del metabolismo de las purinas poco frecuente ligado al cromosoma X asociado con hiperuricemia e hiperuricosuria, e integrado por dos formas: una forma grave de inicio temprano caracterizada por gota, urolitiasis y anomalías del desarrollo neurológico, y una forma leve de inicio tardío sin compromiso neurológico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRPS1	rs137852540	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3222](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3222)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperaldosteronismo familiar tipo I

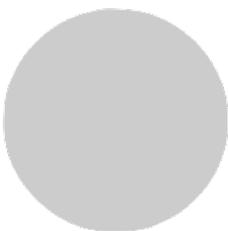
Una forma hereditaria rara de aldosteronismo primario (AP) remediable con glucocorticoides caracterizada por hipertensión de aparición temprana, hiperaldosteronismo, hipopotasemia variable, actividad de renina plasmática (PRA) baja y producción anormal de 18-oxocortisol y 18-hidroxicortisol.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP11B1	rs193922538	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=403](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=403)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperbilirrubinemia transitoria neonatal familiar

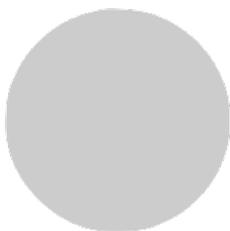
Es una enfermedad hepática, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por unos niveles muy elevados de bilirrubina sérica en el neonato, que, clínicamente, se presenta con ictericia durante los primeros días de vida. Por lo general, el trastorno remite espontáneamente, aunque en algunos casos puede provocar kernícterus con sus síntomas correspondientes (incluyendo letargia, llanto agudo, hipotonía, ausencia de reflejos, vómitos o crisis epilépticas, entre otros), pudiendo resultar en discapacidad crónica e incluso fallecimiento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MROH2A	rs34993780	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2312](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2312)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12

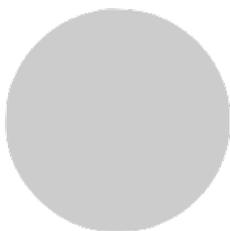
Es un error congénito del metabolismo poco frecuente caracterizado por un aumento de los niveles séricos de fenilalanina, asociado a unos síntomas neurológicos que pueden variar desde rasgos autistas leves o hiperactividad hasta una grave discapacidad intelectual, distonía y parkinsonismo. Las pruebas de laboratorio muestran un metabolismo normal de la tetrahidrobiopterina (BH4) y niveles bajos en el LCR de los metabolitos de los neurotransmisores monoamina: el ácido homovanílico y el ácido 5-hidroxiindolacético.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNAJC12	rs370032864	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508523](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508523)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica

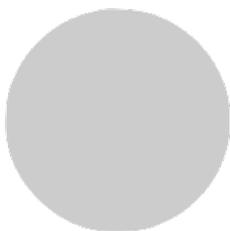
Es una enfermedad autoinflamatoria rara caracterizada por ataques periódicos de fiebre y una reacción inflamatoria sistémica (linfadenopatía cervical, dolor abdominal, vómitos, diarrea, artralgia y afectación cutánea).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MVK	rs104895382	TT
MVK	rs104895366	AA
MVK	rs104895360	CC
MVK	rs104895332	TT
MVK	rs104895311	GG
MVK	rs104895304	TT
MVK	rs104895300	CC
MVK	rs104895298	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=343)

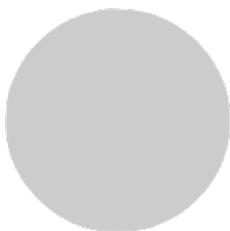
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de SUR1

Es una forma de hiperinsulinismo difuso (DHI) sensible al diazóxido caracterizada por episodios hipoglucémicos que, por lo general, son leves, por lo que pasan inadvertidos durante la lactancia y que generalmente presenta buena respuesta clínica al diazóxido. Por lo general, esta enfermedad manifiesta un fenotipo más leve en comparación con el que se produce por mutaciones recesivas en el canal de potasio dependiente de ATP (KATP) (formas recesivas de hiperinsulinismo resistente al diazóxido).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=276575](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276575)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCC8	rs797045213	TT
ABCC8	rs797045211	CC
ABCC8	rs797045208	AA
ABCC8	rs797045207	CC
ABCC8	rs797045206	AA
ABCC8	rs773306994	CC
ABCC8	rs761749884	CC
ABCC8	rs570388861	GG
ABCC8	rs541269678	GG
ABCC8	rs28938469	GG
ABCC8	rs28936370	CC
ABCC8	rs193922405	CC
ABCC8	rs193922402	GG
ABCC8	rs139328569	GG
ABCC8	rs137852672	AA
ABCC8	rs137852671	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR

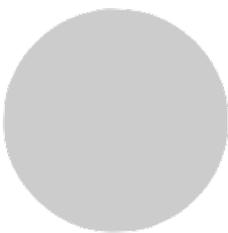
La hipoglucemia hiperinsulinémica por déficit de INSR es una forma autosómica dominante muy poco frecuente de hiperinsulinismo familiar que se caracteriza clínicamente, en la única familia descrita, por hipoglucemia postprandial, hiperinsulinemia en el ayuno y niveles séricos elevados de péptido C e insulina, y una edad de aparición variable.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
INSR	rs797045624	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263458](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263458)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperostosis endostal tipo Worth

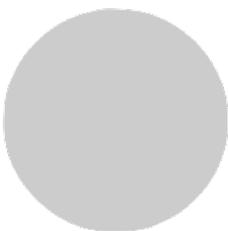
La osteosclerosis autosómica dominante tipo Worth es un trastorno óseo esclerosante caracterizado por una densificación esquelética generalizada, particularmente de la bóveda craneal y de los huesos largos tubulares, que no se asocia con un mayor riesgo de fractura.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRP5	rs121908670	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2790)

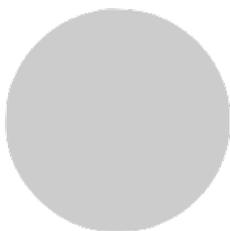
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperoxaluria primaria

Es un trastorno del metabolismo del glioxilato caracterizado por un exceso de oxalato que resulta en la formación de cálculos renales, nefrolitiasis y nefrocalcinosis recurrente, evolucionando a enfermedad renal en fase terminal y a oxalosis sistémica. Se reconocen tres tipos de HP, los tipos 1-3, todos ellos causados por defectos enzimáticos hepáticos específicos.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=416](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=416)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGXT	rs796052064	GG
AGXT	rs34116584	CC
AGXT	rs180177298	GG
AGXT	rs180177259	GG
AGXT	rs180177253	CC
AGXT	rs180177239	GG
AGXT	rs180177238	CC
AGXT	rs180177227	GG
AGXT	rs180177225	CC
AGXT	rs180177207	GG
AGXT	rs180177197	TT
AGXT	rs180177195	TT
AGXT	rs180177168	GG
AGXT	rs180177157	CC
AGXT	rs180177156	GG
AGXT	rs121908530	GG
AGXT	rs121908529	GG
AGXT	rs121908527	GG
AGXT	rs121908526	CC
AGXT	rs121908525	TT
AGXT	rs121908524	TT
AGXT	rs121908523	GG
AGXT	rs121908522	GG
AGXT	rs121908521	CC
AGXT	rs121908520	TT
AGXT	rs180177267	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hiperparatiroidismo aislado familiar

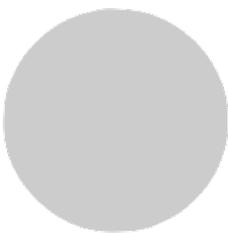
Es una forma de hiperparatiroidismo primario familiar de origen genético y poco frecuente, caracterizada por la presencia de hiperparatiroidismo primario causado por tumores paratiroides, únicos o múltiples, en al menos dos familiares de primer grado, en ausencia de evidencia de otros trastornos endocrinos, tumores y/o manifestaciones sistémicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GCM2	rs104893960	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99879](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99879)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipertensión arterial pulmonar hereditaria

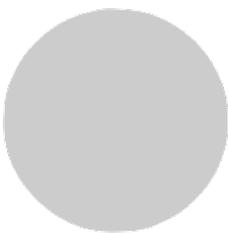
Es una forma de hipertensión arterial pulmonar (HAP) que se presenta con agregación familiar y/o en relación con mutaciones en ciertos genes de predisposición a HAP. La HAPH se caracteriza por una elevada resistencia arterial pulmonar que causa insuficiencia cardíaca derecha. La HAPH es progresiva y potencialmente fatal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD9	rs397514716	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275777](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275777)

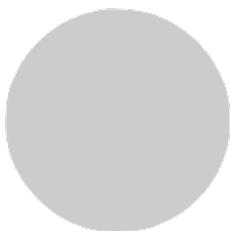
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipertermia maligna de la anestesia

Es un trastorno farmacogenético del músculo esquelético que se presenta como una respuesta hipermetabólica a los gases anestésicos volátiles potentes tales como el halotano, sevoflurano, desflurano y el relajante muscular despolarizante succinilcolina y, en raras ocasiones, en respuesta a situaciones de estrés como el ejercicio intenso y el calor.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=423](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RYR1	rs377178986	CC
RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs193922876	CC
RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922839	GG
RYR1	rs193922832	GG
RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922816	CC
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs193922807	GG
RYR1	rs193922802	GG
RYR1	rs193922801	AA
RYR1	rs193922781	CC
RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922770	CC
RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922766	GG
RYR1	rs193922757	CC
RYR1	rs193922753	GG
RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs1801086	GG
RYR1	rs148399313	GG
RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs121918594	GG
RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs118192175	CC
RYR1	rs118192163	GG
RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs118192161	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoaldosteronismo familiar

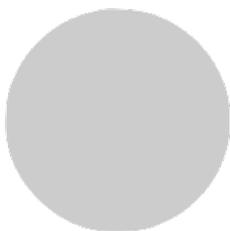
Es un hipoaldosteronismo de origen genético poco frecuente que debuta típicamente en la infancia (hipoaldosteronismo familiar de inicio temprano) como un desequilibrio electrolítico potencialmente mortal (fallo de medro, vómitos recurrentes y deshidratación grave). También puede haber antecedentes de fiebre, diarrea, letargia, poco aumento de peso, problemas en la alimentación desde el nacimiento. Los pacientes de edades más avanzadas (hipoaldosteronismo familiar de aparición tardía) están afectados con menor gravedad o permanecen asintomáticos

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP11B2	rs104894072	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=427](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=427)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipocondroplasia

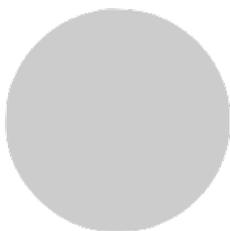
Displasia ósea primaria con micromelia caracterizada por baja estatura desproporcionada, lordosis lumbar leve y extensión limitada de las articulaciones del codo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR3	rs77722678	AA
FGFR3	rs121913115	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=429)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipofosfatasia

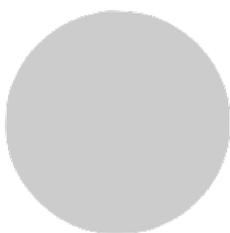
Un trastorno metabólico genético poco común caracterizado por una actividad reducida de la fosfatasa alcalina sérica (ALP) no fraccionada y diversos síntomas, desde una mineralización gravemente alterada y potencialmente mortal al nacer hasta dolor musculoesquelético en la edad adulta.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALPL	rs121918008	AA
ALPL	rs121918007	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipofosfatemia ligada al cromosoma X

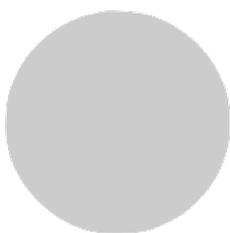
La hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) es un trastorno renal hereditario de pérdida de fosfato caracterizado por hipofosfatemia, raquitismo u osteomalacia y disminución del crecimiento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHEX	rs193922459	GG
PHEX	rs193922458	GG
PHEX	rs193922455	GG
PHEX	rs193922454	TT
PTCHD1	rs875989883	GG
PTCHD1	rs193922457	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89936](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89936)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria

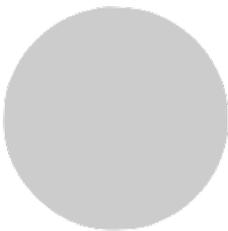
La hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria (PHSH) es una forma de hipomagnesemia primaria familiar (FPH, ), que se caracteriza por hipomagnesemia grave e hipocalcemia secundaria asociadas con síntomas neurológicos, que incluyen convulsiones generalizadas, tetania y espasmos musculares. La PSHH puede ser letal o puede dar lugar a complicaciones neurológicas crónicas irreversibles.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRPM6	rs869025214	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=30924](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=30924)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave

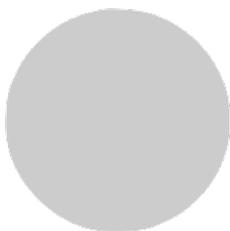
La hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave (FHHNCOI) es una forma de hipomagnesemia primaria familiar (FPH, ), caracterizada por la pérdida renal excesiva de magnesio y calcio, nefrocalcinosis bilateral, insuficiencia renal progresiva y anomalías oculares graves.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLDN19	rs118203979	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2196](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2196)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia dérmica focal

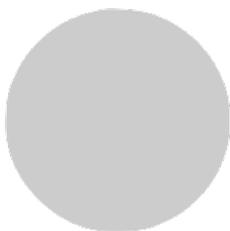
Es un síndrome dismórfico/ de anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por anomalías en los tejidos derivados del ectodermo y del mesodermo, manifestándose, clásicamente, con anomalías cutáneas, defectos de las extremidades, malformaciones oculares y dismorfia facial leve.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PORCN	rs267606973	GG
PORCN	rs137852218	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2092](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2092)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10

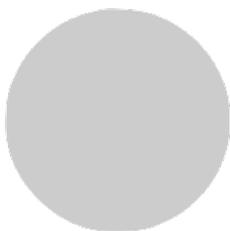
La hipoplasia pontocerebelosa tipo 10 es un subtipo de hipoplasia pontocerebelosa, genética y poco frecuente, caracterizada por grave retraso del desarrollo psicomotor, microcefalia progresiva, espasticidad progresiva, convulsiones y anomalías cerebrales consistentes en leve atrofia del cerebelo, tronco cerebral y cuerpo calloso, y atrofia cortical con mielinización retardada. Los afectados pueden presentar características faciales dismórficas (cejas altas y arqueadas, hendiduras palpebrales y pestañas largas, ojos prominentes, raíz nasal ancha y fosas nasales hipoplásicas) así como neuropatía sensitivo-motora axonal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLP1	rs587777616	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=411493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411493)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2

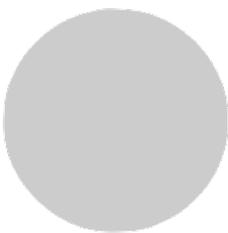
Una forma genética rara de hipoplasia pontocerebelosa caracterizada por hipoplasia pontocerebelosa y atrofia neocortical progresiva que se manifiesta clínicamente con succión y deglución descoordinadas y clonus generalizado en el recién nacido. En la primera infancia se desarrollan espasticidad, corea/discinesia, convulsiones y microcefalia progresiva. Falta el desarrollo motor voluntario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSEN54	rs113994152	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2524](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2524)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6

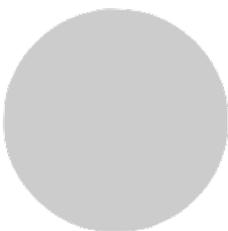
Una forma genética rara de hipoplasia pontocerebelosa (PCH) caracterizada por atrofia cortical cerebral grave y neocortical asociada con hipoplasia pontocerebelosa con la protuberancia y el cerebelo igualmente afectados. Clínicamente el trastorno se manifiesta al nacer con hipotonía, clonus, epilepsia, alteración de la deglución y desde la infancia por microcefalia progresiva, espasticidad y acidosis láctica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RARS2	rs772887102	AA
RARS2	rs199835443	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=166073](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166073)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8

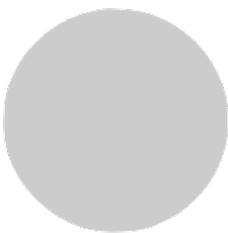
La hipoplasia pontocerebelosa tipo 8 (PCH8) es una nueva forma muy rara de hipoplasia pontocerebelosa caracterizada clínicamente por microcefalia progresiva, dificultades para alimentarse, retraso grave en el desarrollo, aunque se puede lograr caminar, hipotonía a menudo asociada con aumento del tono muscular de las extremidades inferiores. y reflejos tendinosos profundos, deformidades articulares en las extremidades inferiores y, en ocasiones, convulsiones complejas. PCH8 es causado por una mutación de pérdida de función en el gen CHMP1A. La resonancia magnética demuestra una hipoplasia pontocerebelosa con vermis y hemisferios igualmente afectados y volumen de materia blanca cerebral reducido de leve a grave con un cuerpo calloso muy delgado completamente formado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHMP1A	rs397515426	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324569](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324569)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X

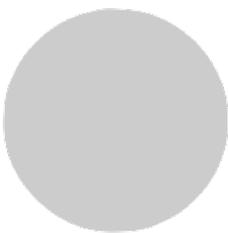
Una enfermedad suprarrenal genética poco común caracterizada por insuficiencia suprarrenal primaria (AI) y/o hipogonadismo hipogonadotrópico (HH). Los pacientes masculinos suelen presentar IA con inicio agudo en la infancia o inicio insidioso en la niñez. Las características clínicas de la IA incluyen hiperpigmentación, vómitos, mala alimentación, retraso del crecimiento, convulsiones, colapso vascular y, en ocasiones, muerte súbita. La HH se manifiesta más tarde como pubertad retrasada o detenida. En casos raros, los pacientes se vuelven sintomáticos en la edad adulta temprana con IA de aparición tardía, HH parcial y/o infertilidad. Histológicamente, las glándulas suprarrenales carecen de la zona cortical permanente del adulto. Las células restantes son más grandes que las células suprarrenales fetales ("citomegálicas") y contienen inclusiones nucleares características.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NR0B1	rs386134263	GG
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs132630327	CC
NR0B1	rs104894894	GG
NR0B1	rs104894892	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95702)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipoplasia/aplasia aislada del nervio óptico

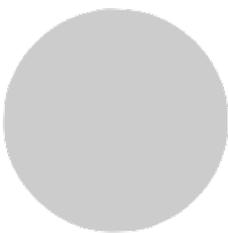
Es un trastorno del nervio óptico, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por disfunción visual o ceguera que resultan de un desarrollo insuficiente del nervio óptico de grado variable e incluso de la ausencia completa del nervio óptico, de las células ganglionares y de los vasos retinianos centrales. Puede ser unilateral, típicamente con un desarrollo cerebral normal, o bilateral acompañado de malformaciones congénitas graves y generalizadas del sistema nervioso central.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PAX6	rs121907924	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137902](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137902)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipotiroidismo por mutaciones en el receptor de la TSH

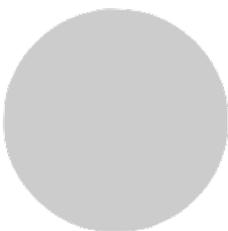
Es un tipo de hipotiroidismo primario congénito, un déficit permanente de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento, debido a una resistencia tiroidea a la TSH.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CEP128	rs121908869	GG
LOC1019	rs121908871	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90673)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia

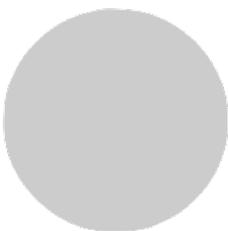
Este síndrome se caracteriza por hipotonía severa, acidemia láctica e hiperamonemia congénita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MRPS22	rs119478059	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137908](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137908)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Hipouricemia renal hereditaria

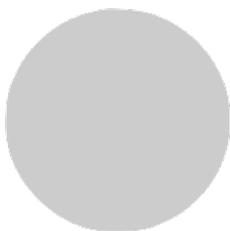
La hipouricemia renal hereditaria (HRH) es un trastorno poco frecuente del transporte de la membrana renal heredado de siguiendo un patrón autosómico recesivo que afecta la reabsorción de urato en los túbulos proximales dando lugar a una hipouricemia generalmente asintomática y una predisposición a urolitiasis y a insuficiencia renal aguda inducida por el ejercicio (EIARF).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC22A1	rs121907892	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=94088](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94088)

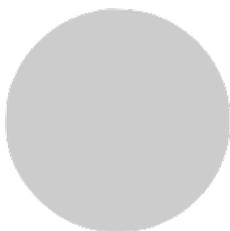
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Homocistinuria clásica

La homocistinuria clásica por deficiencia de cistationina beta-sintasa (CbS) se caracteriza por la afectación múltiple del ojo, el esqueleto, el sistema nervioso central y el sistema vascular.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=394](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CBS	rs863223435	CC
CBS	rs863223432	CC
CBS	rs781567152	AA
CBS	rs781444670	CC
CBS	rs778220779	AA
CBS	rs775992753	GG
CBS	rs771298943	CC
CBS	rs770095972	CC
CBS	rs763036586	CC
CBS	rs762065361	CC
CBS	rs398123151	GG
CBS	rs375846341	TT
CBS	rs372010465	CC
CBS	rs28934891	CC
CBS	rs149119723	GG
CBS	rs148865119	GG
CBS	rs121964972	GG
CBS	rs121964969	CC
CBS	rs121964964	GG
CBS	rs121964962	CC
CBS	rs863223433	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa

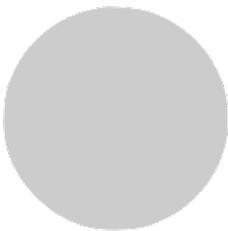
La homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es una enfermedad metabólica caracterizada por una afectación neurológica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTHFR	rs200137991	CC
MTHFR	rs121434295	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=395](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=395)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ictiosis arlequín

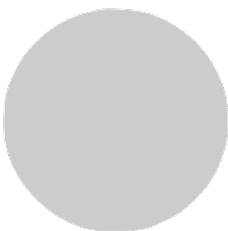
La ictiosis en arlequín (IA) es la variante más grave de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas. Se caracteriza por la presencia, al nacer, de escamas grandes, gruesas y con aspecto de placas afectando todo el cuerpo, asociadas a ectropion severo, eclabio y orejas aplanadas. En fases más tardías, se transforma en una intensa eritrodermia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SNHG31	rs137853289	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ictiosis epidermolítica autosómica dominante

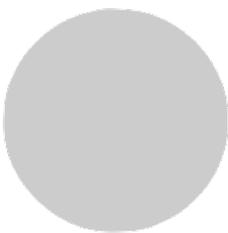
La ictiosis epidermolítica (IE) es una ictiosis queratinopática (KPI, ) caracterizada por un fenotipo ampollar al nacer, que se convierte progresivamente en uno hiperqueratótico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT10	rs58901407	AA
KRT10	rs58852768	GG
KRT10	rs58075662	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=312](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=312)

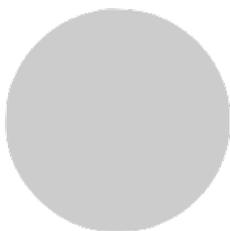
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ictiosis exfoliante

La ictiosis exfoliativa es un tipo de ictiosis congénita, no-sindrómica, hereditaria, caracterizada por la aparición en la lactancia de descamación palmoplantar de la piel (agravada por la exposición al agua y por oclusión) asociada con piel escamosa y seca en la mayor parte del cuerpo. También puede estar asociada a prurito e hipohidrosis. En las regiones húmedas y dañadas aparecen áreas bien demarcadas de piel desnuda y las biopsias de piel revelan una reducción de la adhesión intercelular en las capas basal y suprabasal, edema intercelular prominente, numerosos agregados de filamentos de queratina en queratinocitos basales, envolturas celulares cornificadas atenuadas y alteración de la barrera cutánea.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289586](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289586)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CSTA	rs149474339	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ictiosis lamelar

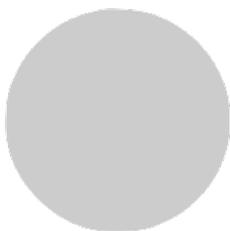
La ictiosis laminar (IL) es un trastorno de queratinización que se caracteriza por la presencia de escamas en todo el cuerpo sin una eritrodermia significativa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGM1	rs143473912	CC
TGM1	rs142634031	TT
TGM1	rs140000324	GG
TGM1	rs139208806	TT
TGM1	rs121918732	CC
TGM1	rs121918731	GG
TGM1	rs121918727	CC
TGM1	rs121918725	CC
TGM1	rs121918723	CC
TGM1	rs121918721	CC
TGM1	rs121918718	CC
TGM1	rs121918717	CC
TGM1	rs121918716	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X

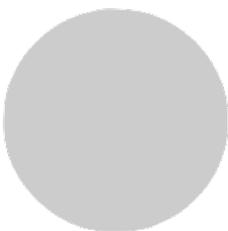
La ictiosis recesiva ligada al X (RXLI) es una genodermatosis incluida dentro de los trastornos mendelianos de la cornificación (MeDOC) y se caracteriza por hiperqueratosis generalizada y descamación de la piel.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STS	rs137853167	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=461](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=461)

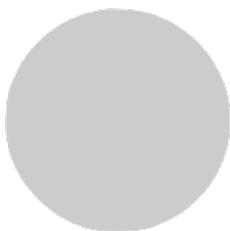
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Incontinencia pigmentaria

Es una displasia ectodérmica multisistémica, sindrómica y ligada al cromosoma X, que se presenta en mujeres en forma de una erupción ampollosa que sigue las líneas de Blaschko (LB) seguida de placas verrugosas que evolucionan con el tiempo a unas máculas hiperpigmentadas de disposición arremolinada. Se caracteriza asimismo por presentar anomalías dentarias, alopecia y distrofia ungueal, pudiendo afectar a la microvasculatura de la retina y del sistema nervioso central (SNC). También puede presentar otros rasgos de una displasia ectodérmica, como anomalías de las glándulas sudoríparas. Las variantes patogénicas de la línea germinal en los varones resultan en letalidad embrionaria.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=464](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IKBKG	rs137853323	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Infertilidad masculina por espermatozoides poliploides multiflagelados con cabeza grande

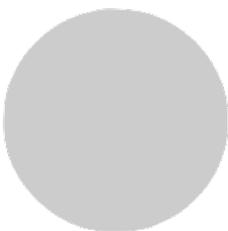
La infertilidad masculina por espermatozoides poliploides multiflagelados con cabeza grande es una infertilidad masculina debida a un trastorno espermático caracterizado por la presencia, en el espermatozoide, de un porcentaje muy elevado de espermatozoides con cabeza agrandada y forma irregular, múltiples flagelos y pieza intermedia y acrosoma anómalos. En general, se asocia con oligoastenozoospermia grave y una elevada tasa de anomalías cromosómicas espermáticas (poliploidía, aneuploidía).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AURKC	rs55658999	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137893](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137893)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Inmunodeficiencia combinada con granulomatosis

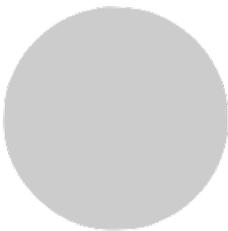
Es una enfermedad por inmunodeficiencia combinada no grave, genética y poco frecuente, caracterizada por inmunodeficiencia (que se manifiesta con infecciones virales y bacterianas recurrentes y/o graves), granulomas destructivos no infecciosos que afectan a la piel, mucosas y órganos internos, y diversas manifestaciones autoinmunes (tales como citopenias, vitíligo, psoriasis, miastenia gravis, enteropatía). Inmunofenotípicamente se observa linfopenia de células T y células B, hipogammaglobulinemia, producción anómala de anticuerpos específicos y alteración de la función de las células T.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFTAP	rs193922574	GG
IFTAP	rs121917894	CC
RAG1	rs193922464	CC
RAG1	rs193922461	GG
RAG1	rs121918570	CC
RAG1	rs121918569	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157949](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157949)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa

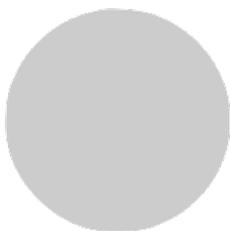
La inmunodeficiencia combinada grave (IDCG, ) por déficit de adenosina desaminasa (ADA) es una forma de IDCG caracterizada por una linfopenia profunda y niveles muy bajos de todos los isotipos de inmunoglobulinas, que dan como resultado la aparición de infecciones oportunistas graves y recurrentes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADA	rs749484894	CC
ADA	rs199422327	AA
ADA	rs121908739	AA
ADA	rs121908735	GG
ADA	rs121908725	GG
ADA	rs121908723	CC
ADA	rs121908715	GG
ADA	rs121908716	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=277)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C

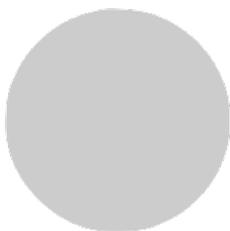
La inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) por déficit de DCLRE1C es un tipo de IDCG caracterizada por infecciones graves y recurrentes, diarrea, retraso en el crecimiento, y sensibilidad celular a la radiación ionizante.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DCLRE1C	rs121908157	GG
DCLRE1C	rs121908156	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=275](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma

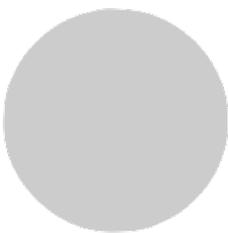
La inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) por déficit de cadena gamma, también denominada IDCG X1, es una forma de IDCG caracterizada por infecciones graves y recurrentes, asociadas a diarrea y retraso en el crecimiento.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CXorf65	rs137852508	GG
CXorf65	rs111033617	CC
IL2RG	rs869320660	CC
IL2RG	rs869320659	GG
IL2RG	rs869320658	GG
IL2RG	rs193922350	CC
IL2RG	rs193922348	AA
IL2RG	rs193922347	TT
IL2RG	rs193922346	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=276](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1

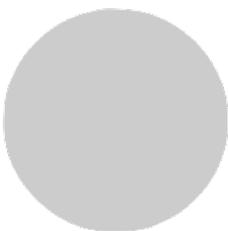
La inmunodeficiencia combinada por déficit parcial de RAG1 es una forma de inmunodeficiencia combinada de linfocitos T y B (CID; ) caracterizada por una infección grave y persistente de citomegalovirus (CMV) y citopenia autoinmune.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAG1	rs141524540	AA
RAG1	rs104894287	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231154](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231154)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento

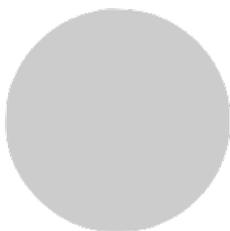
La inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento es una inmunodeficiencia primaria debida a una anomalía en los componentes C5, C6, C7, C8 o C9 del complemento y se caracteriza típicamente por meningitis debida a infecciones meningocócicas frecuentes y recurrentes. Por lo general, el pronóstico es favorable.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C7	rs531103546	GG
C7	rs121964921	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169150](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169150)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Inmunodeficiencia por expresión deficiente del CMH de clase I

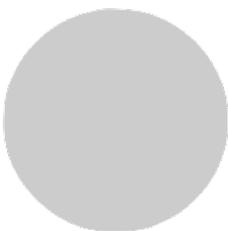
Es una inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva poco frecuente caracterizada por una marcada disminución de la expresión de moléculas HLA de clase I en la superficie celular, que suele ocasionar la aparición de infecciones bacterianas crónicas del tracto respiratorio de inicio en la infancia que evolucionan a bronquiectasias generalizadas e insuficiencia respiratoria. En algunos pacientes se pueden observar lesiones cutáneas granulomatosas necrotizantes estériles que afectan principalmente a las extremidades y al tercio mediofacial. La afección no se manifiesta con infecciones virales graves. Se han descrito variantes atípicas sin manifestaciones respiratorias o cutáneas, así como individuos asintomáticos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TAP1	rs143800384	GG
TAP2	rs765335850	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=34592](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34592)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt

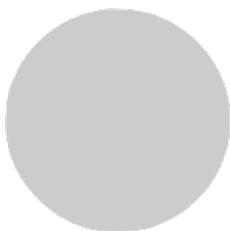
Es una deficiencia de la cadena respiratoria mitocondrial muy poco frecuente caracterizada clínicamente por una insuficiencia hepática que puede ser mortal con elevación de las enzimas hepáticas, ictericia, vómitos, coagulación, hiperbilirrubinemia, y academia láctica.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRMU	rs766314948	TT
TRMU	rs387907022	GG
TRMU	rs367683258	CC

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=217371](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217371)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Labio leporino aislado

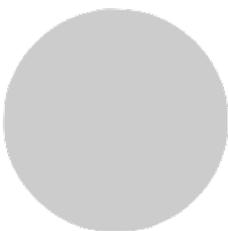
El labio leporino aislado es una embriopatía de tipo fisura que se extiende desde el labio superior a la base de la nariz.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP63	rs121908840	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199302](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199302)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Leprechaunismo

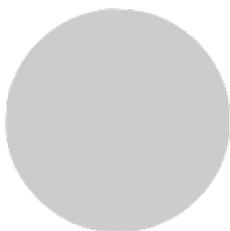
El leprechaunismo es una forma congénita de resistencia extrema a la insulina (grupo de síndromes que también incluye el síndrome de Rabson-Mensenhall, el síndrome de resistencia a la insulina tipo A y el síndrome de resistencia a la insulina tipo B adquirido; s) caracterizada por un grave retraso del crecimiento intrauterino y, fundamentalmente, postnatal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
INSR	rs121913145	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=508](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Leucemia linfoblástica aguda

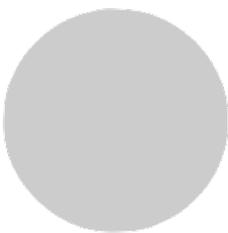
Es una enfermedad poco frecuente caracterizada por la proliferación maligna de células linfoides detenidas en una etapa temprana de diferenciación y representa el 75% de todos los casos de leucemia infantil.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
JAK1	rs869312953	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=513](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=513)

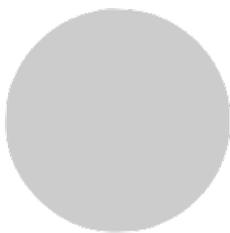
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Leucemia linfocítica crónica de células B

Es un tipo de linfoma no Hodgkin de células B y la forma más común de leucemia en los países occidentales, presentándose en la edad adulta tardía (67-72 años de promedio) con un ligero predominio masculino (1,7: 1). Está caracterizada por una presentación clínica muy variable que puede incluir enfermedad asintomática o síntomas B inespecíficos, tales como pérdida de peso involuntaria, fatiga, fiebre (sin evidencia de infección) y sudores nocturnos, así como linfadenopatía cervical, esplenomegalia e infecciones frecuentes. Algunos afectados también pueden desarrollar complicaciones autoinmunes, tales como anemia hemolítica autoinmune o trombocitopenia inmune. El curso clínico es extremadamente heterogéneo, con una supervivencia que varía desde unos pocos meses hasta varias décadas.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=67038](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67038)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRAF	rs121913348	CC
LRRC56	rs104894226	CC
PTPN11	rs121918453	GG
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs121913343	GG
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs1057519990	CC
TP53	rs1057519981	AA

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Leucemia mieloide aguda

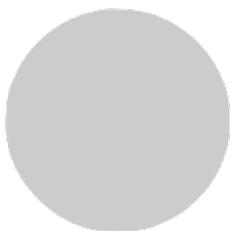
Grupo de neoplasias que surgen de células precursoras comprometidas con la diferenciación de líneas celulares mieloides. Todos ellos se caracterizan por la expansión clonal de blastos mieloides. Se manifiestan por fiebre, palidez, anemia, hemorragias e infecciones recurrentes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NRAS	rs121913250	CC
TERT	rs797046041	GG
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs587782082	TT
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs1057519747	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=167714](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167714)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Leucemia mielomonocítica juvenil

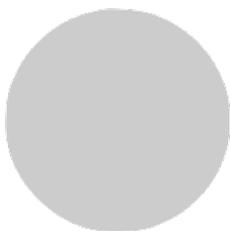
Es una neoplasia mielodisplásica/mieloproliferativa poco frecuente caracterizada por la proliferación principalmente de las líneas granulocíticas y monocíticas con infiltración hepática y esplénica, entre otros órganos. Los blastos y los promonocitos representan menos del 20% de los glóbulos blancos en la sangre periférica y en la médula ósea. A menudo se presentan anomalías eritroides y megacariocíticas. La fusión BCR-ABL1 está ausente, aunque se pueden encontrar mutaciones somáticas en genes de la vía RAS o monosomía 7. El trastorno también puede presentarse en el contexto de la neurofibromatosis tipo 1 o del trastorno similar al síndrome de Noonan. Los niños menores de tres años son los afectados con mayor frecuencia, con un claro predominio masculino. La mayoría de los pacientes se presentan con síntomas constitucionales, signos de infección y hepatoesplenomegalia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NRAS	rs121434596	CC
PTPN11	rs397507550	GG
PTPN11	rs397507520	GG
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918465	AA
PTPN11	rs121918458	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=86834](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86834)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen RARS

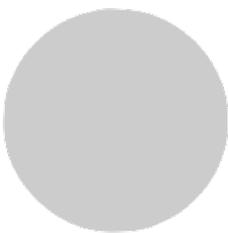
Es una leucodistrofia genética y poco frecuente caracterizada por retraso del desarrollo, aumento del tono muscular que evoluciona posteriormente a espasticidad, leve ataxia, nistagmo, disartria, temblor de acción y leve discapacidad intelectual. La neuroimagen revela hipomielinización supra- e infratentorial.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RARS1	rs672601375	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438114](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438114)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca

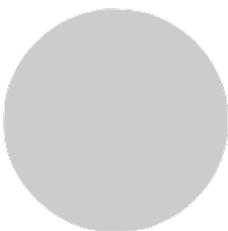
Es una enfermedad neurológica poco frecuente caracterizada por un patrón específico de alteraciones de la sustancia blanca en la neuroimagen (imagen por resonancia magnética, IRM), así como ataxia leve, cefalea, alteración visual leve, dificultades de aprendizaje y casos de infertilidad masculina.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLCN2	rs201330912	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363540](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363540)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas

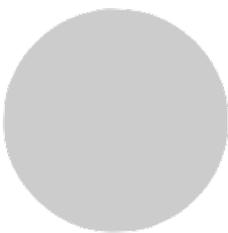
La leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y glía pigmentada es una rara enfermedad autosómica dominante caracterizada por un fenotipo complejo que incluye demencia progresiva, apraxia, apatía, alteración del equilibrio, parkinsonismo, espasticidad y epilepsia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CSF1R	rs587777247	GG
CSF1R	rs281860274	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313808](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313808)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Linfangiomiomatosis

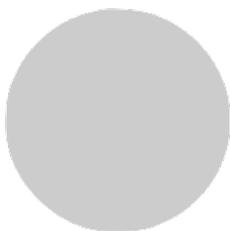
La linfangiomiomatosis (LAM) es una enfermedad pulmonar multiquística caracterizada por la destrucción quística progresiva del pulmón y por anomalías linfáticas, frecuentemente asociadas a angiomiolipomas renales (AMLs). La LAM se presenta esporádicamente o como una manifestación del Complejo Esclerosis Tuberosa (CET, ).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC1	rs118203387	CC
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs1131691965	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=538](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=538)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lipodistrofia parcial familiar tipo Dunnigan

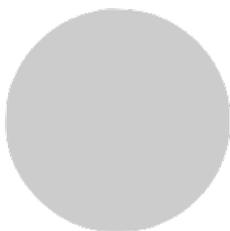
Es una lipodistrofia genética poco frecuente caracterizada por una pérdida de tejido adiposo subcutáneo en el tronco, las nalgas y las extremidades; un acúmulo de grasa en el cuello, la cara, las regiones axilar y pélvica; hipertrofia muscular; y, generalmente, asociada a alteraciones metabólicas como insulinoresistencia, diabetes mellitus, dislipidemia y esteatosis hepática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LMNA	rs60864230	GG
LMNA	rs59981161	GG
LMNA	rs57920071	CC
LMNA	rs57629361	CC
LMNA	rs56793579	CC
LMNA	rs267607555	CC
LMNA	rs267607543	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2348)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lipofuscinosis neuronal ceroidea infantil tardía

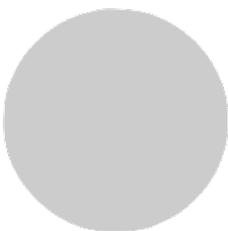
La lipofuscinosis neuronal ceroidea (LNC) infantil tardía es un grupo genéticamente heterogéneo de LNC típicamente caracterizado por su aparición durante la lactancia o infantil precoz con un deterioro de la capacidad mental y motora, epilepsia, y pérdida de visión por degeneración retiniana.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBXL3	rs386833980	GG
FBXL3	rs121908292	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168491](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168491)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Lipofuscinosis neuronal ceroidea juvenil asociada al gen ATP13A2

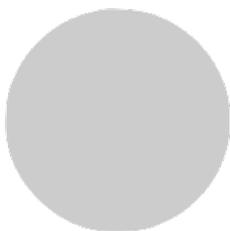
Es una lipofuscinosis neuronal ceroidea poco frecuente caracterizada por el inicio juvenil de ataxia espinocerebelosa progresiva, síndrome bulbar (manifestándose como disartria, disfagia y disfonía), afectación piramidal y extrapiramidal (incluyendo mioclonías, amiotrofia, marcha inestable, acinesia, rigidez, habla disártrica) y deterioro cognitivo. La biopsia muscular muestra cuerpos autofluorescentes y depósitos de lipofuscina post mortem en el cerebro y, ocasionalmente, en la retina.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP13A2	rs758014228	AA
ATP13A2	rs150519745	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314632](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314632)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales

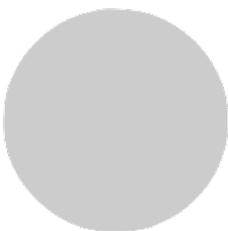
La lisencefalia ligada al X con anomalías genitales (XLAG) es un trastorno neurológico grave que sólo se manifiesta en hombres genotípicos e incluye lisencefalia con gradiente posterior-anterior y tan solo un incremento moderado del grosor de la corteza cerebral, cuerpo calloso ausente, epilepsia de aparición neonatal grave, disfunción hipotalámica incluyendo regulación deficiente de la temperatura, y genitales ambiguos con micropene y criptorquidia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARX	rs587783189	GG
ARX	rs587783184	GG
ARX	rs587783183	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=452](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=452)

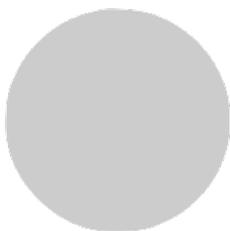
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lisencefalia por mutación LIS1

La lisencefalia por mutación LIS1 es una malformación cerebral con epilepsia caracterizada predominantemente por lisencefalia posterior aislada con retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y epilepsia que suele evolucionar desde el síndrome de West al síndrome de Lennox-Gastaut. Las características adicionales incluyen hipotonía muscular, microcefalia adquirida, retraso del crecimiento y control deficiente de las vías respiratorias que conducen a neumonía por aspiración.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=95232](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95232)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DCX	rs587783592	GG
DCX	rs104894784	CC
PAFAH1B	rs587784294	TT
PAFAH1B	rs587784293	CC
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784289	GG
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784267	CC
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784258	CC
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784251	AA
PAFAH1B	rs587784250	GG
PAFAH1B	rs587784249	GG
PAFAH1B	rs587784248	GG
PAFAH1B	rs587784247	GG
PAFAH1B	rs587784245	CC
PAFAH1B	rs587784244	GG

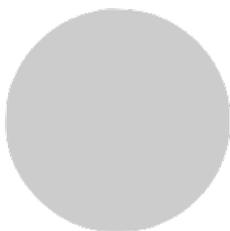
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A

La lisencefalia (LIS) por mutaciones en TUBA1A es una anomalía congénita del desarrollo cortical causada por una migración neuronal anómala que afecta a la laminación neocortical y del hipocampo, el cuerpo calloso, el cerebelo y el tallo cerebral. Puede observarse un amplio espectro clínico, desde niños con epilepsia grave y déficit intelectual y motor, a casos con disgenesia cerebral grave en el periodo prenatal que conduce a una interrupción del embarazo por la gravedad del pronóstico.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171680](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171680)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TUBA1A	rs863224938	CC
TUBA1A	rs797046073	CC
TUBA1A	rs797046072	TT
TUBA1A	rs797046071	CC
TUBA1A	rs587784497	AA
TUBA1A	rs587784495	TT
TUBA1A	rs587784494	CC
TUBA1A	rs587784492	TT
TUBA1A	rs587784491	CC
TUBA1A	rs587784488	AA
TUBA1A	rs587784482	GG
TUBA1A	rs587784481	TT
TUBA1A	rs137853050	CC
TUBA1A	rs137853049	GG
TUBA1A	rs137853044	CC
TUBA1A	rs137853043	GG
TUBA1A	rs1057517843	CC
TUBA1A	rs587784485	GG
TUBA1A	rs587784483	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lisencefalia tipo 1 por una mutación en el gen de la doblecortina

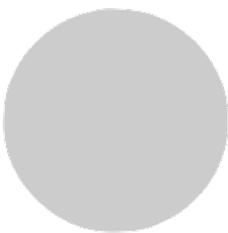
La lisencefalia tipo 1 debida a mutaciones del gen de la doblecortina (DCX) es una enfermedad semidominante ligada al cromosoma X caracterizada por deficiencia intelectual y convulsiones que son más graves en pacientes masculinos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DCX	rs797045512	TT
DCX	rs587783590	GG
DCX	rs587783589	CC
DCX	rs587783568	GG
DCX	rs587783534	GG
DCX	rs56030372	CC
DCX	rs104894782	GG
DCX	rs104894780	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2148](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2148)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Lisinuria con intolerancia a proteínas

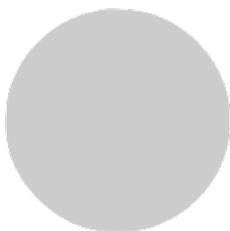
La intolerancia a la proteína lisinúrica (LPI) es una condición multisistémica hereditaria muy rara causada por una alteración en el metabolismo de los aminoácidos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC7A7	rs386833823	GG
SLC7A7	rs146582474	TT
SLC7A7	rs121908679	CC
SLC7A7	rs121908678	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=470](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=470)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Malaria

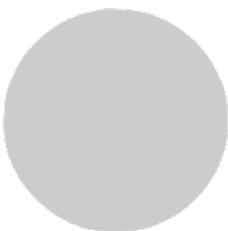
Es una enfermedad parasitaria potencialmente mortal causada por parásitos Plasmodium( P. transmitidos a humanos por picaduras del mosquito Anopheles. Por lo general, está clínicamente caracterizada por episodios de fiebre, cefalea, escalofríos y vómitos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
G6PD	rs72554664	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=673)

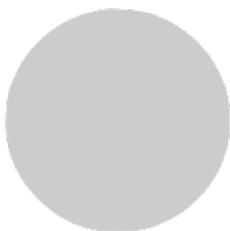
# Enfermedades hereditarias (genética)

## MELAS

Es un trastorno genético neurometabólico poco frecuente multisistémico y progresivo debido a una disfunción mitocondrial y que está caracterizado por encefalomiopatía, acidosis láctica y episodios que simulan ictus.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=550](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=550)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MT TA	rs121434458	GG
MT TF	rs118203885	GG
MT TG	rs121434475	TT
MT TH	rs121434474	GG
MT TL1	rs199474663	AA
MT TL1	rs199474662	AA
MT TL1	rs199474661	AA
MT TL1	rs199474660	CC
MT TL1	rs199474658	TT
MT TL1	rs199474657	AA
MT TL2	rs121434462	GG
MT TP	rs199474701	GG
MT TS2	rs118203889	GG
MT TW	rs199474674	GG
MT TW	rs199474673	GG
ND1	rs199476123	GG
ND5	rs267606898	GG
ND5	rs267606897	GG
ND6	rs199476107	GG
NDUFS1	rs786205666	AA

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Metacondromatosis

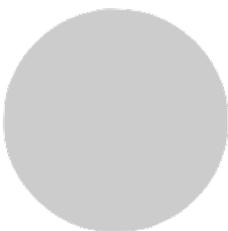
La metacondromatosis (MC) es un trastorno raro caracterizado por la presencia de múltiples encondromas y lesiones similares a osteocondroma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN11	rs267606989	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2499](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2499)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Microlisencefalia

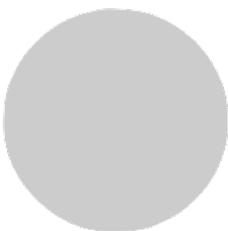
La microlisencefalia describe un grupo heterogéneo de malformaciones corticales poco frecuentes caracterizadas por lisencefalia en combinación con microcefalia congénita grave, presentándose con espasticidad, retraso grave del desarrollo, convulsiones y con una esperanza de vida que varía desde días a años.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NDE1	rs576928842	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1083](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1083)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miocardopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44

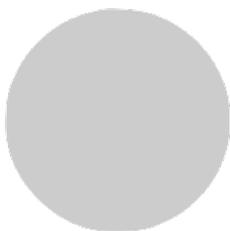
Es un trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial poco frecuente por deficiencia de los complejos I y IV. Está caracterizada por miocardiopatía hipertrófica, esteatosis hepática con transaminasas hepáticas elevadas, intolerancia al ejercicio y debilidad muscular. También se han descrito, en edades más tardías, rasgos de afectación neuro-oftalmológica (migraña hemipléjica, lesiones similares al síndrome de Leigh en imágenes de resonancia magnética cerebral y retinopatía pigmentaria).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MRPL44	rs143697995	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352563](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352563)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1

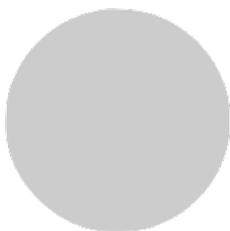
Es un trastorno poco frecuente de la fosforilación oxidativa mitocondrial con deficiencia de los complejos I y IV. Está caracterizada por acidosis láctica, hipotonía, cardiomiopatía hipertrófica y retraso global del desarrollo. Otras características clínicas incluyen dificultades en la alimentación, fallo de medro, convulsiones, atrofia óptica y ataxia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTO1	rs775623164	CC
MTO1	rs201544686	GG
MTO1	rs200583827	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314637](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314637)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Miocardopatía restrictiva familiar aislada

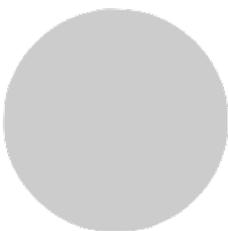
Es una enfermedad cardíaca genética poco frecuente, caracterizada por una restricción al llenado ventricular por una importante rigidez ventricular, que resulta en una disfunción diastólica grave en ausencia de dilatación o hipertrofia ventricular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TNNI3	rs727503504	GG
TNNI3	rs104894730	TT
TNNI3	rs104894729	CC
TNNI3	rs104894724	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75249](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75249)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miofibromatosis infantil

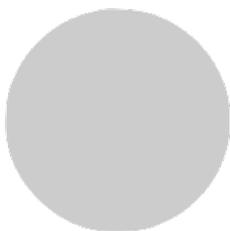
Es un tumor benigno y poco frecuente de los tejidos blandos caracterizado por el desarrollo de nódulos en la piel, músculos estriados, huesos y, en casos excepcionales, órganos viscerales, lo que conduce a un amplio espectro de síntomas clínicos. Contiene miofibroblastos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDGFRB	rs367543286	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2591](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2591)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía centronuclear autosómica dominante

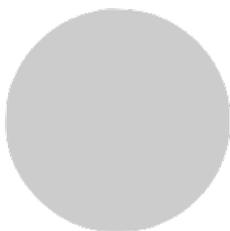
Es una miopatía congénita autosómica dominante poco frecuente caracterizada por numerosos núcleos ubicados centralmente en la biopsia muscular y características clínicas de una miopatía congénita (hipotonía, debilidad muscular distal/proximal, deformidades de la caja torácica (a veces asociadas con insuficiencia respiratoria), ptosis, oftalmoparesia y debilidad de la músculos de la expresión facial con rasgos faciales dismórficos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNM2	rs587783598	CC
DNM2	rs587783597	TT
DNM2	rs587783595	GG
DNM2	rs587783594	TT
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs121909091	CC
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909089	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=169189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169189)

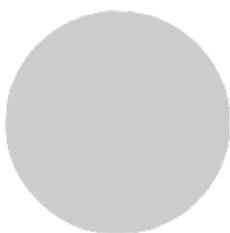
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X

Es una miopatía congénita poco común ligada al cromosoma X caracterizada por numerosos núcleos ubicados centralmente en la biopsia muscular y que se presenta al nacer con marcada debilidad, hipotonía e insuficiencia respiratoria.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=596](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=596)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs587783863	TT
MTM1	rs587783858	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783856	TT
MTM1	rs587783855	AA
MTM1	rs587783854	CC
MTM1	rs587783853	GG
MTM1	rs587783851	TT
MTM1	rs587783850	GG
MTM1	rs587783849	GG
MTM1	rs587783848	CC
MTM1	rs587783847	CC
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783845	CC
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783841	CC
MTM1	rs587783840	TT
MTM1	rs587783838	AA
MTM1	rs587783836	CC
MTM1	rs587783835	AA
MTM1	rs587783834	GG
MTM1	rs587783832	CC
MTM1	rs587783831	AA
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783816	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X

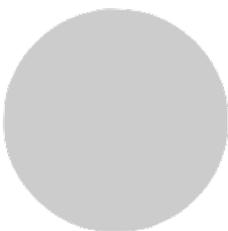
Esta miopatía aparece durante la infancia y está ligada al cromosoma X, se caracteriza por una debilidad muscular de progresión lenta y patrones histopatológicos únicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VMA21	rs797044909	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=25980](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25980)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2

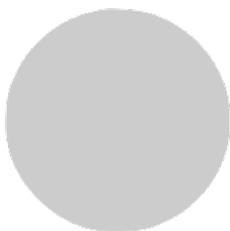
Es una enfermedad poco frecuente por almacenamiento de glucógeno caracterizada por una miopatía de progresión lenta con depósito de poliglucosano en las fibras musculares. La edad de aparición varía desde la infancia hasta la edad adulta tardía. Los pacientes presentan debilidad proximal o proximodistal predominantemente de los músculos de la cintura escapular. Otras características variables incluyen intolerancia al ejercicio o mialgia. La creatinquinasa sérica es normal o está ligeramente elevada. Por lo general, no hay una afectación cardíaca manifiesta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GYG1	rs370652040	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=456369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=456369)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía con inclusiones reductoras

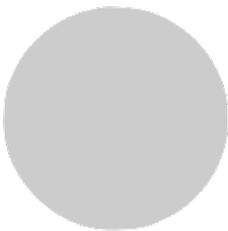
La miopatía con cuerpos reductores (MCR) es una enfermedad muscular rara caracterizada por una debilidad muscular progresiva y por la presencia de cuerpos de inclusión característicos en las fibras musculares afectadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FHL1	rs122459146	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97239](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97239)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra

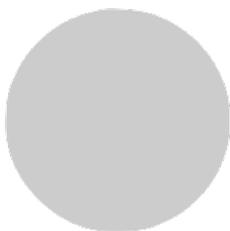
Es una miopatía congénita no distrófica, genética y poco frecuente, caracterizada por hipotonía neonatal o de inicio en la lactancia y debilidad muscular generalizada de leve a grave.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYH7	rs1060505018	CC
RYR1	rs772494345	GG
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs142929172	GG
RYR1	rs1057518940	GG
TPM3	rs121964854	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2020](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2020)

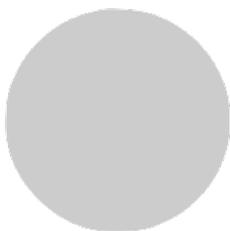
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía de Bethlem

La miopatía de Bethlem es una forma autosómica dominante benigna de distrofia muscular lentamente progresiva.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=610](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=610)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL6A1	rs797045477	AA
COL6A1	rs794727060	TT
COL6A1	rs398123644	GG
COL6A1	rs398123643	GG
COL6A1	rs398123640	GG
COL6A1	rs398123639	AA
COL6A1	rs398123631	GG
COL6A1	rs121912939	GG
COL6A1	rs121912938	GG
COL6A1	rs121912936	AA
COL6A2	rs794727855	GG
COL6A2	rs794727788	GG
COL6A2	rs794727715	GG
COL6A2	rs770842374	TT
COL6A2	rs727502828	GG
COL6A2	rs727502827	GG
COL6A2	rs397515333	GG
COL6A2	rs387906609	CC
COL6A2	rs267606750	GG
COL6A2	rs138948335	GG
COL6A3	rs794727188	CC
COL6A3	rs121434553	CC
COL6A3	rs886043737	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía de Miyoshi

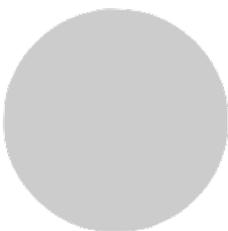
Es una miopatía distal recesiva caracterizada por debilidad en el compartimento posterior de las extremidades inferiores distales (músculos gastrocnemio y sóleo) asociada a dificultades para mantenerse de puntillas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYSF	rs758180890	CC
DYSF	rs398123792	AA
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs121908958	GG
DYSF	rs121908953	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=45448](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45448)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior

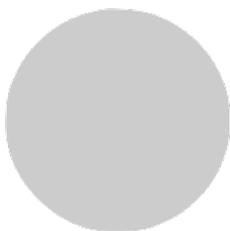
La miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior es una enfermedad neuromuscular genética poco frecuente, caracterizada por debilidad muscular progresiva que comienza en los músculos tibiales anteriores y que, posteriormente, afecta a los músculos de las extremidades superiores e inferiores. Está asociado con un aumento de los niveles séricos de creatinquinasa y ausencia de disferlina en la biopsia muscular. Los afectados quedan confinados a una silla de ruedas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYSF	rs398123773	CC
DYSF	rs121908959	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178400](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178400)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía distal de inicio temprano de Laing

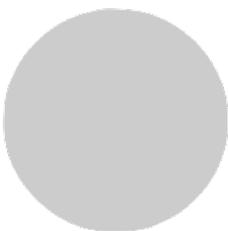
La miopatía distal de Laing, también conocida como miopatía distal tipo 1 (MPD1), se caracteriza por una debilidad temprana y selectiva del dedo gordo del pie y de los dorsiflexores del tobillo, y un curso clínico progresivo muy lento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MHRT	rs397516254	CC
MHRT	rs397516248	CC
MHRT	rs121913647	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=59135](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59135)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva

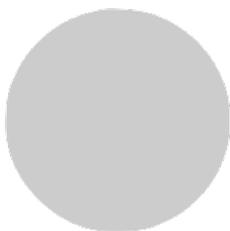
Es una distrofia muscular de origen genético y poco frecuente caracterizada por debilidad muscular progresiva con una distribución escápulo-húmero-peroneal y distal, con debilidad de los extensores de la muñeca, pie y dedos de la mano caídos, escápula alada, debilidad facial leve, contracturas en el tendón de Aquiles, el codo y el hombro, y disminución o ausencia de los reflejos osteotendinosos. En algunos pacientes se ha descrito una mayor afectación de las extremidades superiores. Los músculos respiratorios están conservados hasta el final del curso de la enfermedad. La edad de inicio, la progresión y gravedad de la enfermedad varían significativamente entre los pacientes. La biopsia muscular muestra grupos de fibras tipo I atróficas y un aumento de los núcleos internos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACTA1	rs869312739	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=447977](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447977)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía GNE

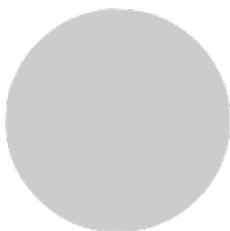
La miopatía GNE es una miopatía distal autosómica recesiva poco frecuente, caracterizada por la aparición de debilidad muscular distal, de lenta a moderadamente progresiva, de inicio temprano en el adulto, que afecta preferentemente al músculo tibial anterior y que generalmente respeta el cuádriceps femoral. La biopsia muscular revela la presencia de vacuolas ribeteadas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNE	rs779694939	AA
GNE	rs773729410	GG
GNE	rs748949603	AA
GNE	rs745517517	GG
GNE	rs62541771	GG
GNE	rs28937594	AA
GNE	rs139425890	TT
GNE	rs121908632	CC
GNE	rs121908629	CC
GNE	rs1209266607	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=602](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=602)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana

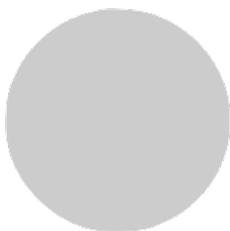
Es una enfermedad neuromuscular de origen genético poco frecuente caracterizada por el inicio en la edad adulta de debilidad muscular proximal y/o distal lentamente progresiva en las extremidades superiores e inferiores, y una afectación temprana de los músculos respiratorios que resulta en insuficiencia respiratoria. Otros hallazgos adicionales son debilidad de los flexores del cuello y de los extensores del pie y, en casos poco frecuentes, una leve afectación de la función cardíaca. La biopsia muscular muestra inclusiones miofibrilares eosinofílicas denominadas cuerpos citoplasmáticos, así como variación del tamaño de las fibras, aumento de los núcleos internos y del tejido conjuntivo, división de las fibras y vacuolas ribeteadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTN AS1	rs869320740	AA
TTN AS1	rs753334568	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178464](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178464)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de citocromo C oxidasa

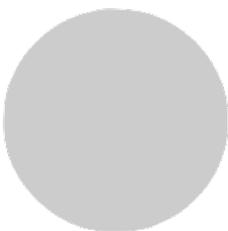
Es un trastorno genético y poco frecuente de la fosforilación oxidativa mitocondrial caracterizado por grave miopatía potencialmente mortal que se manifiesta entre el período neonatal y de lactancia temprano, seguido de una importante mejora espontánea de la función muscular anterior en la primera infancia. Los hallazgos bioquímicos asociados incluyen acidosis láctica y un marcado descenso transitorio de la actividad de la cadena respiratoria.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYTB	rs207460002	AA
CYTB	rs207459998	GG
CYTB	rs207459997	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254864)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía multiminicore

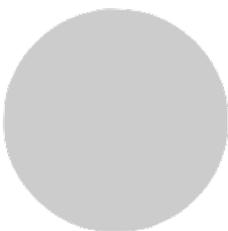
Es un trastorno neuromuscular hereditario poco frecuente caracterizado por la presencia de múltiples 'cores' en biopsia muscular y hallazgos clínicos de una miopatía congénita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RYR1	rs878854365	CC
RYR1	rs200563280	CC
RYR1	rs193922809	GG
RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs1432807966	CC
RYR1	rs1346257891	AA
RYR1	rs118192174	TT
RYR1	rs118192173	CC
RYR1	rs111436401	GG
RYR1	rs1057524858	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=598](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=598)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miopatía nemalínica congénita grave

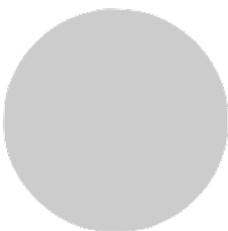
La miopatía nemalínica congénita grave es una forma grave de miopatía nemalínica (NM; ) caracterizada por una hipotonía grave con pequeños movimientos espontáneos en neonatos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KLHL40	rs397509420	GG
KLHL40	rs397509419	GG
KLHL40	rs367579275	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171430](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171430)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal

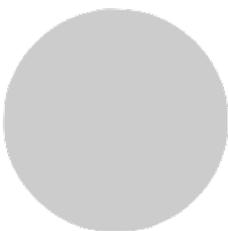
Es un trastorno genético degenerativo multisistémico caracterizado por el inicio en la edad adulta de debilidad muscular proximal y distal (clínicamente similar a la distrofia muscular de cinturas); enfermedad ósea de Paget de inicio temprano, que se manifiesta con dolor óseo, malformación y ensanchamiento de los huesos largos; y demencia frontotemporal prematura, que se manifiesta inicialmente con disnomia, discalculia y dificultades en la comprensión seguidos de afasia progresiva, alexia y agrafia. A medida que avanza la enfermedad, la debilidad muscular comienza a afectar a otras extremidades y a los músculos respiratorios, derivando en insuficiencia respiratoria o cardíaca.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VCP	rs121909335	CC
VCP	rs121909330	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52430](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52430)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Miotonía agravada por potasio

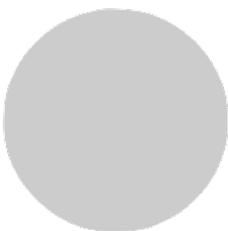
La miotonía agravada por potasio (MAP) es una canalopatía muscular que se presenta con una miotonía pura agravada dramáticamente por la ingestión de potasio, sensibilidad variable al frío y sin debilidad episódica. Este grupo incluye tres formas: miotonía fluctuans, miotonía permanens y miotonía sensible a la acetazolamida .

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs121908552	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=612](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=612)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## MODY

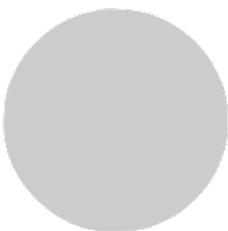
La diabetes tipo MODY (diabetes del adulto de inicio juvenil) es una forma familiar de diabetes, poco frecuente, clínica y genéticamente heterogénea. Se caracteriza por un inicio en la edad juvenil (por lo general de 10-45 años de edad), con mantenimiento de la producción endógena de insulina, falta de autoinmunidad dirigida contra las células beta pancreáticas, ausencia de obesidad y resistencia a insulina y manifestaciones extra pancreáticas en algunos subtipos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HNF4A	rs193922470	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=552](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=552)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## MPI-CDG

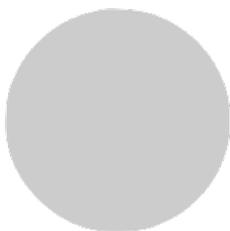
Es un trastorno congénito de la N-glicosilación caracterizado por vómitos cíclicos, grave hipoglucemia, fallo de medro, fibrosis hepática, complicaciones gastrointestinales (enteropatía perdedora de proteínas con hipoalbuminemia, hemorragia intestinal de origen desconocido y potencialmente letal) y eventos trombóticos (deficiencia de proteína C y S, niveles bajos de antitrombina III), mientras que el desarrollo neurológico y la función cognitiva suelen ser normales. El curso clínico de la enfermedad suele ser variable, incluso dentro de una misma familia. La enfermedad está causada por la pérdida de función en el gen MPI(15q24.1).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MPI	rs863225087	GG
MPI	rs863225086	AA
MPI	rs28928906	GG
MPI	rs104894489	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79319](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79319)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolidosis tipo III

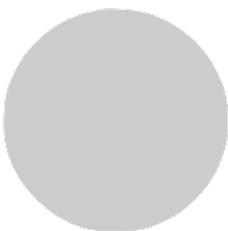
Es un error congénito del metabolismo poco frecuente caracterizado por talla baja, anomalías esqueléticas, cardiomegalia y retraso psicomotor. La displasia progresiva de cadera puede causar dolor óseo y provocar marcha anserina. Otros hallazgos pueden incluir ligera opacidad corneal, síndrome del túnel carpiano, enfermedad valvular cardíaca, leve endurecimiento de los rasgos faciales y discapacidad intelectual leve.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNPTAB	rs281864980	CC
GNPTAB	rs281864969	GG
GNPTAB	rs137852897	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=577](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=577)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 1

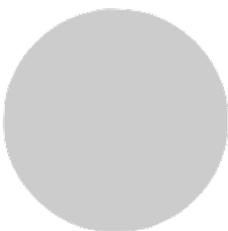
La mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS 1) es una enfermedad por almacenamiento lisosomal del grupo de las mucopolisacaridosis. Existen 3 variantes, que difieren mucho en su gravedad, siendo el síndrome de Hurler el más grave, el de Scheie el más leve, y el de Hurler-Scheie el intermedio.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IDUA	rs794727701	GG
IDUA	rs777295041	AA
IDUA	rs398123256	GG
IDUA	rs199801029	GG
IDUA	rs121965021	CC
SLC26A1	rs398123259	GG
SLC26A1	rs121965020	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=579](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=579)

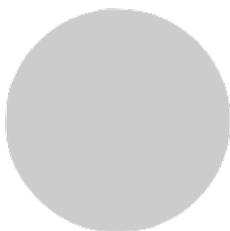
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 2

Es una enfermedad de depósito lisosomal con afectación multisistémica que conduce a un acúmulo masivo de glucosaminoglucanos y una amplia variedad de síntomas que incluyen rasgos faciales toscos distintivos, talla baja, afectación cardiorrespiratoria y anomalías esqueléticas. Se manifiesta como un continuo clínico que varía desde una forma grave con neurodegeneración hasta una forma atenuada sin afectación neuronal.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=580](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=580)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IDS	rs864622779	CC
IDS	rs864622778	CC
IDS	rs864622777	CC
IDS	rs864622773	TT
IDS	rs864622771	AA
IDS	rs781997631	AA
IDS	rs199422231	GG
IDS	rs199422227	GG
IDS	rs193302912	CC
IDS	rs193302910	CC
IDS	rs193302908	GG
IDS	rs193302907	CC
IDS	rs193302904	CC
IDS	rs113993955	AA
IDS	rs113993953	TT
IDS	rs113993948	GG
IDS	rs113993947	CC
IDS	rs113993946	CC
IDS	rs113993945	GG
IDS	rs104894853	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 3

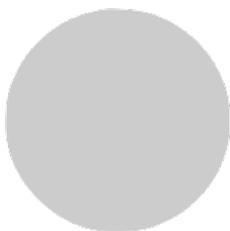
La mucopolisacaridosis tipo III (MPS III) es una enfermedad de almacenamiento lisosomal que pertenece al grupo de las mucopolisacaridosis y se caracteriza por un deterioro intelectual severo y rápido.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SGSH	rs104894635	CC
SGSH	rs143947056	GG
SGSH	rs138504221	AA
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs104894639	CC
SGSH	rs104894638	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894636	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=581](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=581)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 4

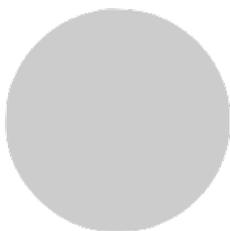
Es una rara enfermedad de almacenamiento lisosomal caracterizada por displasia espondilo-epifisometafisaria de leve a grave, que se manifiesta con estatura baja desproporcionada (cuello y tronco cortos), laxitud articular, pectus carinatum, genu valgum, marcha anormal, estrechamiento traqueal, anomalías de la columna (cifosis y escoliosis). ), insuficiencia respiratoria y valvulopatías.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GALNS	rs746756997	AA
GALNS	rs398123440	GG
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs118204444	GG
GALNS	rs118204443	CC
GALNS	rs118204438	TT
LOC1079	rs398123430	GG
LOC1079	rs398123429	TT
LOC1079	rs118204437	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=582](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=582)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 6

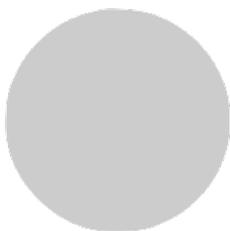
La mucopolisacaridosis tipo 6 (MPS 6) es una enfermedad de almacenamiento lisosomal con afectación multisistémica progresiva, asociada con una deficiencia de arilsulfatasa B (ASB) que conduce a la acumulación de dermatán sulfato.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARSB	rs727503809	CC
ARSB	rs431905495	CC
ARSB	rs398123125	CC
ARSB	rs397514441	AA
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs118203942	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=583](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=583)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Mucopolisacaridosis tipo 7

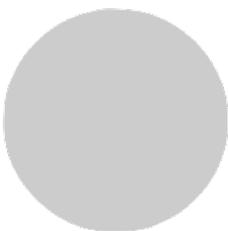
Es una enfermedad genética poco común por almacenamiento lisosomal caracterizada por la acumulación de glucosaminoglicanos en el tejido conectivo, lo que resulta en una afectación multisistémica progresiva con una gravedad que varía de leve a grave. Las características más consistentes incluyen afectación musculoesquelética (particularmente disostosis múltiple, restricción articular, anomalías del tórax y baja estatura), vocabulario limitado, discapacidad intelectual, facies tosca con cuello corto, afectación pulmonar (función pulmonar predominantemente disminuida), opacidad corneal y enfermedad cardíaca. enfermedad valvular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GUSB	rs121918185	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918172	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=584](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=584)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neoplasia endocrina múltiple tipo 2

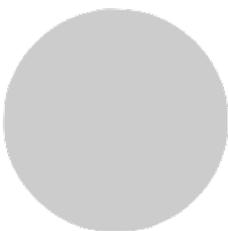
Es una neoplasia endocrina múltiple, un síndrome de cáncer poliglandular. Presenta dos variantes: NEM2A y NEM2B.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RET	rs78014899	GG
RET	rs74799832	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=653](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=653)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial

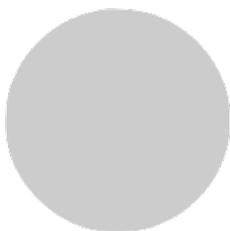
Es un trastorno neurodegenerativo poco frecuente caracterizado por el acúmulo de hierro en regiones específicas del cerebro, generalmente en los ganglios basales, y asociado con signos piramidales (espasticidad) y extrapiramidales (disonía) de progresión lenta, neuropatía axonal motora, atrofia óptica, deterioro cognitivo y trastornos neuropsiquiátricos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C19orf12	rs752450983	CC
C19orf12	rs515726205	CC
C19orf12	rs397514477	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289560)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neurofibromatosis tipo 6

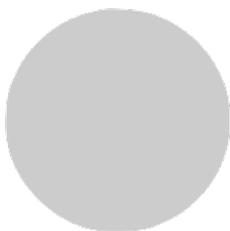
La neurofibromatosis tipo 6 (NF6), también conocida como síndrome de manchas café con leche, es un trastorno cutáneo caracterizado por la presencia de varias máculas café con leche (CAL) sin otras manifestaciones de neurofibromatosis o cualquier otro trastorno sistémico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NF1	rs1057518904	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2678](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2678)

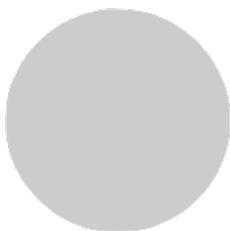
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neurofibromatosis-síndrome de Noonan

Es una rasopatía y una variante de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) caracterizada por la combinación de características de la NF1, tales como manchas café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares e inguinales, glioma del nervio óptico y neurofibromas múltiples, y del síndrome de Noonan (SN), tales como talla baja, rasgos faciales característicos (hipertelorismo, ptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas rotadas posteriormente y de baja implantación, con un hélix engrosado y frente ancha), cardiopatías congénitas y malformación del tórax. Dado que estas tres entidades tienen una importante superposición fenotípica, a menudo es necesario realizar pruebas genéticas moleculares para un diagnóstico correcto (por ejemplo, cuando hay manchas café con leche en pacientes diagnosticados de SN).

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=638](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=638)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NF1	rs199474789	CC

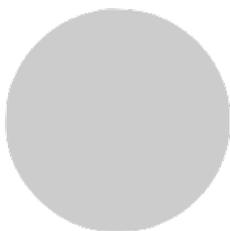
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neurohepatopatía tipo Navajo

Es una enfermedad poco frecuente y potencialmente mortal por síndrome de depleción del ADN mitocondrial presente en la población de nativos americanos navajos. Está caracterizada por grave neuropatía sensitivo-motora progresiva asociada a úlceras corneales, cicatrización o anestesia, mutilación acral, trastorno metabólico e inmunológico y hepatopatía (que puede manifestarse con insuficiencia hepática fulminante, síndrome similar a Reye o progresión lenta a cirrosis hepática, dependiendo de la forma clínica implicada). La presentación clínica incluye fallo de medro, debilidad distal de las extremidades acompañada de sensibilidad reducida, contracturas en las extremidades con pérdida de función, arreflexia, acidosis metabólica recurrente con enfermedad intercurrente, anomalías inmunológicas que se manifiestan con infecciones sistémicas graves e infantilismo sexual.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=255229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255229)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MPV17	rs267607258	GG
MPV17	rs121909721	CC
MPV17	rs121909723	GG

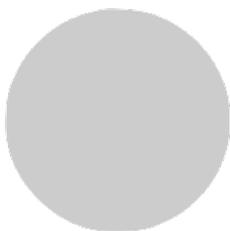
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía

Es una neuropatía periférica poco frecuente caracterizada por polineuropatía axonal de progresión lenta, motora más que sensitiva, combinada con neuromiotonía (que incluye actividad muscular espontánea en reposo (mioquimia), relajación muscular alterada (pseudomiotonía) y contracturas en manos y pies), así como descargas neuromiotónicas o mioquímicas en la EMG con aguja. Presenta debilidad distal en las extremidades inferiores con alteración de la marcha, rigidez muscular, fasciculaciones y calambres en manos y piernas que empeoran con el frío, reflejos tendinosos de reducidos a ausentes, atrofia intrínseca de la musculatura de la mano y, de forma variable, leve afectación sensitiva distal.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=324442](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324442)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HINT1	rs149782619	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Neuropatía óptica hereditaria de Leber

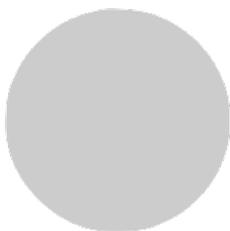
La neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) es una enfermedad mitocondrial neurodegenerativa que afecta al nervio óptico y que se caracteriza por una pérdida súbita de la visión en los adultos jóvenes que son portadores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ND1	rs397515507	GG
ND6	rs397515506	CC
ND6	rs199476106	AA
ND6	rs199476104	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=104](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=104)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R

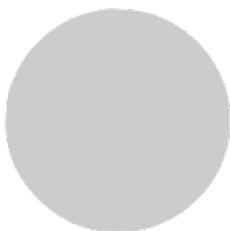
Es un trastorno por inmunodeficiencia primaria de origen genético y poco frecuente caracterizado por una predisposición a infecciones bacterianas recurrentes potencialmente mortales asociada a una disminución de los neutrófilos periféricos (recuento absoluto de neutrófilos inferior a 500 células / microlitro), causado por mutaciones recesivas de pérdida de función en el gen CSF3R. La maduración completa de las tres líneas en la médula ósea está asociada con la resistencia al tratamiento in vivo con rhG-CSF.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CSF3R	rs138156467	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=420702](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420702)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1

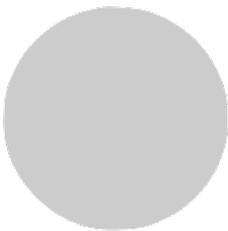
Es un trastorno por inmunodeficiencia primaria genético y poco frecuente caracterizado por un inicio temprano de la enfermedad, infecciones bacterianas graves y recurrentes, detención de la maduración de la granulopoyesis en el estadio promielocito / mielocito y disminución significativa del recuento de neutrófilos como resultado de mutaciones recesivas en el gen JAGN1. Puede asociar leve dismorfia facial (cara triangular), talla baja, fallo de medro, hipotiroidismo, retraso del desarrollo, insuficiencia pancreática y coartación aórtica, así como anomalías óseas y urogenitales.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
JAGN1	rs587777730	AA
JAGN1	rs587777728	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=423384](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423384)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Nevo de cabello lanoso

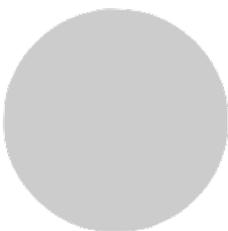
Es un proceso no familiar poco frecuente del tallo piloso caracterizado por un cabello fino, rizado, ensortijado e hipopigmentado, de un diámetro medio de 0,5 mm, localizado en una área circunscrita del cuero cabelludo presente en el nacimiento o de aparición durante los dos primeros años de vida. Ocasionalmente, puede presentarse en áreas inicialmente alopecicas en el período neonatal. Puede asociarse a alteraciones oculares (membrana pupilar persistente, defectos retinianos), pubertad precoz y nevos epidérmicos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NRAS	rs121913237	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79414](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79414)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Obesidad por deficiencia del gen receptor de leptina

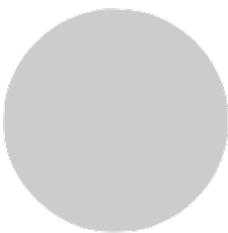
Es un tipo no sindrómico de obesidad de origen genético y poco frecuente caracterizado por obesidad grave de inicio temprano, asociada a hiperfagia significativa y anomalías endocrinas resultantes de la deficiencia del receptor de leptina.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LEPR	rs144159890	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=179494](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=179494)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4

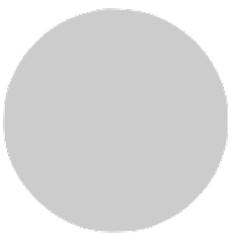
La deficiencia en el receptor de la melanocortina 4 (MC4R) es la forma más común de obesidad monogénica identificada hasta ahora. La deficiencia de MC4R se caracteriza por: obesidad grave, con incremento en la masa corporal magra y la densidad mineral ósea, aumento en el crecimiento lineal en la primera infancia, hiperfagia a partir del primer año de vida e hiperinsulinemia grave, con conservación de la función reproductora.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs52804924	GG
MC4R	rs121913564	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71529](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71529)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Oftalmoplejia externa progresiva autosómica recesiva

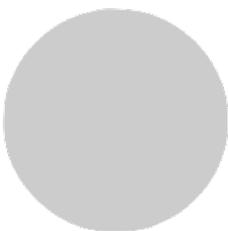
Es una enfermedad neuro-oftalmológica, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por debilidad progresiva de los músculos extraoculares, resultando en ptosis bilateral y en oftalmoparesia simétrica difusa. Otros signos adicionales pueden incluir debilidad musculoesquelética generalizada, atrofia muscular, neuropatía axonal sensitiva, ataxia, miocardiopatía y síntomas psiquiátricos. Por lo general, es más grave que la forma autosómica dominante.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR6766	rs113994095	CC
POLG	rs121918054	CC
POLG	rs113994098	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254886](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254886)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Osteocondrodisplasia hipertricótica tipo Cantu

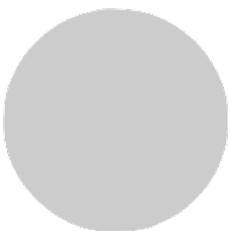
El síndrome de Cantú es un trastorno raro caracterizado por hipertricosis congénita, osteocondrodisplasia, cardiomegalia y dismorfismo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCC9	rs387907209	CC
ABCC9	rs387907208	GG
ABCC9	rs387907227	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1517](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1517)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Osteocondromas múltiples

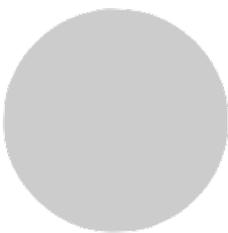
La enfermedad de osteocondromas múltiples (OM) se caracteriza por el desarrollo de dos o más excrescencias óseas rodeadas de cartílago (osteocondromas) de los huesos largos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EXT1	rs119103290	GG
EXT1	rs119103287	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=321](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=321)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Osteopetrosis con acidosis tubular renal

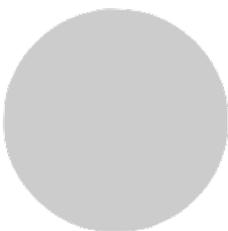
La osteopetrosis con acidosis tubular renal es una enfermedad rara que se caracteriza por osteopetrosis , acidosis tubular renal (ATR) y trastornos neurológicos relacionados con las calcificaciones cerebrales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CA3 AS1	rs573750741	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2785](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2785)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Osteopetrosis de Albers-Schönberg

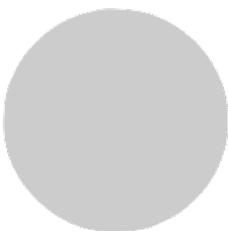
Es un trastorno óseo esclerosante caracterizado por un aumento de la densidad ósea que típicamente muestra el signo radiográfico de "vértebra en sándwich" (bandas densas de esclerosis paralelas a los segmentos vertebrales).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLCN7	rs387907576	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=53](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Osteosarcoma

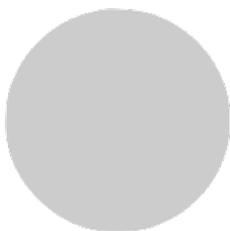
El osteosarcoma es un tumor maligno primario del esqueleto caracterizado por la formación directa de hueso inmaduro o tejido osteoide por las células tumorales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP53	rs28934573	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=668](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=668)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Pancreatitis crónica hereditaria

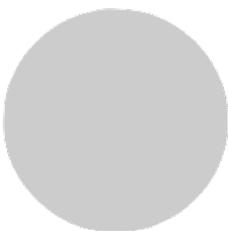
Es una enfermedad gastroenterológica poco frecuente caracterizada por pancreatitis aguda recurrente y/o pancreatitis crónica que está presente en al menos dos familiares de primer grado o en tres o más familiares de segundo grado en dos o más generaciones, para los que no se ha identificado ningún factor de predisposición. Esta forma hereditaria e infrecuente de pancreatitis se caracteriza por daño irreversible en los componentes pancreáticos, tanto exocrinos como endocrinos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CTRC	rs121909294	GG
PRSS1	rs111033568	CC
PRSS1	rs111033567	AA
PRSS1	rs111033565	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=676](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=676)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Panhipopituitarismo no adquirido

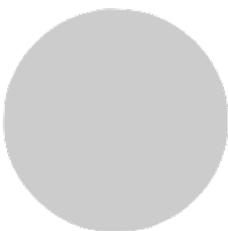
Es una enfermedad hipofisaria genética poco frecuente caracterizada por una deficiencia variable de todas las hormonas producidas en el lóbulo anterior de la hipófisis. Las manifestaciones clínicas incluyen hipotiroidismo, hipogonadismo, retraso del crecimiento y talla baja e insuficiencia suprarrenal secundaria. La edad de presentación es variable. Por lo general, los signos y síntomas se desarrollan gradualmente y la pérdida de las diferentes hormonas suele ocurrir de manera secuencial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PROP1	rs121917845	CC
PROP1	rs121917843	GG
PROP1	rs121917840	AA
PROP1	rs121917839	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90695](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90695)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paquidermoperiostosis

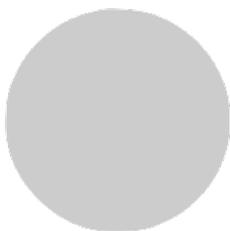
La paquidermoperiostosis (PDP) es una forma de osteoartropatía hipertrófica primaria, una enfermedad ósea hereditaria, y se caracteriza por: hipocratismo digital, paquidermia y neoformación ósea subperióstica asociada a dolor, poliartritis, cutis verticis gyrata, seborrea e hiperhidrosis. Se han descrito tres formas: una forma completa con paquidermia y periostitis, una forma incompleta con evidencia de anomalías óseas pero sin paquidermia, y una forme frusta, con paquidermia importante y pocos o ningún cambio esquelético (s).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLCO2A1	rs776813259	GG
SLCO2A1	rs765249238	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2796)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paquioniquia congénita

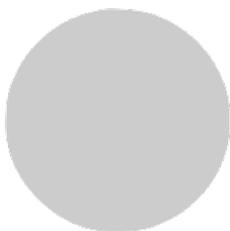
La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis rara que presenta predominantemente queratodermia palmoplantar dolorosa, engrosamiento de las uñas, quistes y placas orales blanquecinas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT16	rs60944949	AA
KRT16	rs59856285	GG
KRT16	rs59328451	TT
KRT16	rs58608173	TT
KRT16	rs58293603	AA
KRT16	rs28928894	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2309](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2309)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Parálisis periódica hipocalémica

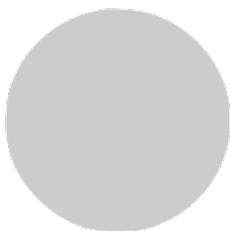
Es un trastorno poco frecuente caracterizado por episodios de parálisis muscular que duran desde unas pocas horas hasta 24-48 horas y se asocian a disminución de los niveles de potasio en sangre.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CACNA1S	rs80338777	CC
CACNA1S	rs797045031	TT
CACNA1S	rs770073633	GG
CACNA1S	rs28930069	GG
CACNA1S	rs28930068	CC
CACNA1S	rs267606698	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=681)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paramiotonía congénita de Von Eulenburg

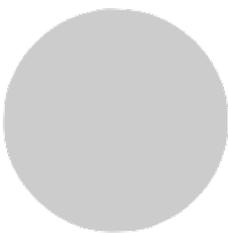
La paramiotonía congénita de Von Eulenburg se caracteriza por miotonía y debilidad muscular inducidas por el ejercicio o el frío. Se desconoce la prevalencia. El síndrome no es progresivo y se transmite como un rasgo autosómico dominante. Está causada por mutaciones en el gen que codifica la subunidad alfa del canal de sodio dependiente de voltaje tipo IV (SCN4A; 17q23.3).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs80338956	AA
SCN4A	rs121908547	GG
SCN4A	rs121908544	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=684](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=684)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10

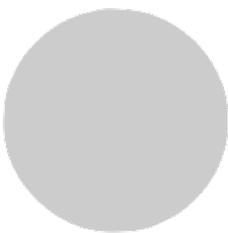
Es un tipo poco frecuente de paraparesia espástica hereditaria, de inicio habitualmente en la infancia o la adolescencia, que puede presentarse como una forma pura de paraparesia espástica con espasticidad de los miembros inferiores, hiperreflexia y respuestas plantares extensoras, o como un fenotipo complejo asociado con manifestaciones adicionales que incluyen neuropatía periférica con amiotrofia de los miembros superiores, discapacidad intelectual moderada y parkinsonismo. La presencia de sordera y retinosis pigmentaria ha sido descrita en un caso.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIF5A	rs387907287	GG
KIF5A	rs387907285	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100991](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100991)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17

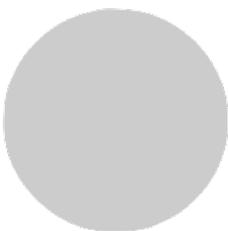
Es una paraparesia espástica hereditaria compleja caracterizada por paraparesia espástica progresiva, atrofia muscular de las extremidades superiores e inferiores, hiperreflexia, reflejo plantar extensor, pie cavo y, ocasionalmente, alteración de la sensibilidad vibratoria. Se asocia típicamente a amiotrofia de los músculos de la mano.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HNRNPU	rs137852973	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100998](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100998)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 31

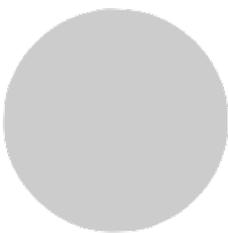
Es un tipo de paraparesia espástica hereditaria generalmente caracterizada por un fenotipo puro de debilidad proximal de las extremidades inferiores con marcha espástica y reflejos vivos, con una edad de inicio bimodal en la infancia o en la edad adulta (>30 años). En algunos casos, puede presentarse como un fenotipo complejo con otras manifestaciones asociadas incluyendo neuropatía periférica, parálisis bulbar (con disartria y disfagia), amiotrofia distal y alteración distal de la sensibilidad vibratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
REEP1	rs786204081	TT
REEP1	rs121918262	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=101011](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101011)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8

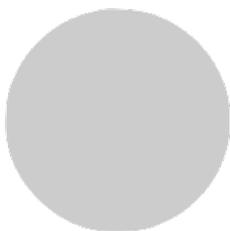
Es una forma pura o compleja de paraparesia espástica hereditaria caracterizada por espasticidad lentamente progresiva de las extremidades inferiores de inicio entre la infancia y la edad adulta y que resulta en alteraciones de la marcha, hiperreflexia y reflejo plantar extensor, que pueden estar asociadas con signos de complicación, tales como afectación de las extremidades superiores, neuropatía sensitiva, ataxia (discreta disimetría, movimiento ocular descoordinado) y leve disfagia. También pueden asociarse síntomas adicionales, tales como tenesmo vesical y/o incontinencia urinaria, debilidad muscular, disminución de la sensibilidad vibratoria y leve atrofia muscular de las extremidades inferiores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WASHC5	rs80338867	CC
WASHC5	rs80338866	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100989](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100989)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15

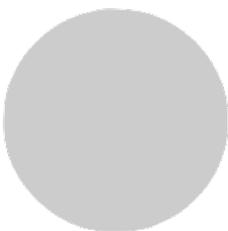
La paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15 es una forma compleja de paraplejía espástica hereditaria caracterizada por un inicio en la infancia a la edad adulta de espasticidad lentamente progresiva de las extremidades inferiores (que resulta en alteraciones de la marcha, respuestas plantares extensoras y disminución de la sensibilidad vibratoria) asociada con discapacidad intelectual leve, ataxia cerebelosa leve, neuropatía periférica (con amiotrofia distal de miembros superiores) y degeneración retiniana. Es frecuente el hallazgo de cuerpo calloso delgado en estudios de imagen.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZFYVE26	rs769329153	TT
ZFYVE26	rs370828455	CC
ZFYVE26	rs118204049	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100996](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100996)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35

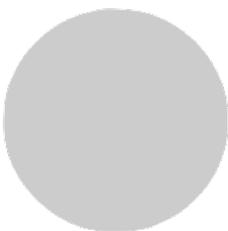
La paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35 es una forma poco frecuente de paraparesia espástica hereditaria, caracterizada por un inicio en la infancia (excepcionalmente en la adolescencia) de un fenotipo complejo que presenta espasticidad de las extremidades inferiores (seguida de las superiores) con hiperreflexia y respuestas plantares extensoras, con manifestaciones adicionales que incluyen disartria progresiva, distonía, deterioro cognitivo leve, rasgos extrapiramidales, atrofia óptica y convulsiones. También se han observado en la resonancia magnética cerebral anomalías de la sustancia blanca y acúmulo de hierro en el cerebro.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FA2H	rs863224870	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=171629](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171629)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54

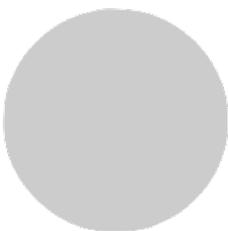
Es una forma poco frecuente y compleja de paraparesia espástica hereditaria caracterizada por un inicio en la infancia temprana de una paraparesia espástica progresiva asociada a signos cerebelosos, talla baja, retraso en el desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual y, con menor frecuencia, contracturas en los pies, disartria, disfagia, estrabismo e hipoplasia óptica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DDHD2	rs755267771	CC
DDHD2	rs375168720	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=320380](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320380)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56

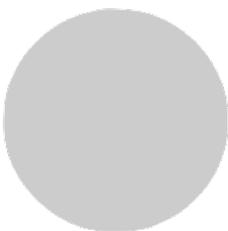
Es una forma poco frecuente de paraparesia espástica hereditaria caracterizada por retraso de la deambulación, marcha en puntillas, inestable y espástica, hiperreflexia de los miembros inferiores y respuestas plantares extensoras. También se ha asociado espasticidad y distonía en las extremidades superiores, neuropatía axonal subclínica y discapacidad cognitiva e intelectual.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs397514513	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=320411](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320411)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 5A

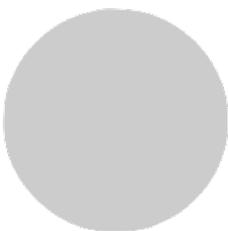
La paraplejía espástica tipo 5A autosómica recesiva es una forma de paraplejía espástica hereditaria caracterizada, bien por un fenotipo puro de paraplejía espástica lentamente progresiva de las extremidades inferiores con disfunción vesical y pie cavo, o por una presentación compleja con manifestaciones adicionales que incluyen signos cerebelosos, nistagmus, atrofia muscular distal o generalizada y deterioro cognitivo. La edad de inicio es altamente variable, desde la primera infancia hasta la edad adulta. En algunos afectados, se puede observar hiperintensidad de la sustancia blanca y atrofia cerebelosa y de la médula espinal en la resonancia magnética cerebral.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP7B1	rs587777222	TT
CYP7B1	rs121908613	AA
CYP7B1	rs121908611	CC
CYP7B1	rs116171274	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=100986](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100986)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica tipo 2

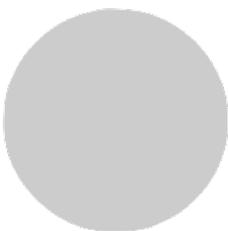
Es una leucodistrofia ligada al cromosoma X caracterizada principalmente por marcha espástica y disfunción autonómica. Cuando están presentes síntomas adicionales del sistema nervioso central (SNC), como retraso mental, ataxia, o síntomas extrapiramidales, el síndrome se conoce como SPG complicada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAB9B	rs864622194	TT
RAB9B	rs398123467	GG
RAB9B	rs132630294	CC
RAB9B	rs132630292	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99015](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99015)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Paraparesia espástica tipo 7

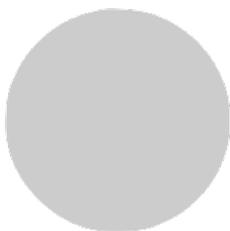
Es una forma de paraparesia espástica hereditaria caracterizada por un inicio, generalmente en la edad adulta (pero que varía entre 10 y 72 años), de debilidad y espasticidad bilateral progresiva de los miembros inferiores, disfunción del esfínter, disminución de la sensibilidad vibratoria en los tobillos y con manifestaciones adicionales que incluyen neuropatía óptica, nistagmus, estrabismo, pérdida auditiva, escoliosis, pie cavo, neuropatía motora y sensitiva, amiotrofia, blefaroptosis y oftalmoplejía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SPG7	rs864622094	TT
SPG7	rs779055639	CC
SPG7	rs752623413	TT
SPG7	rs748555510	CC
SPG7	rs748309520	GG
SPG7	rs72547551	CC
SPG7	rs369227537	AA
SPG7	rs141644720	GG
SPG7	rs121918358	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99013](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99013)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Picnodisostosis

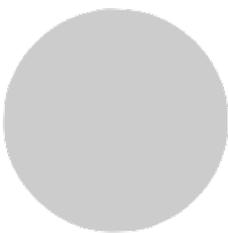
La picnodisostosis es una enfermedad genética lisosomal, caracterizada por: osteosclerosis en el esqueleto, estatura baja y fragilidad ósea.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CTSK	rs74315304	GG
CTSK	rs74315303	GG
CTSK	rs29001685	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=763](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=763)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Pie zambo familiar con o sin anomalías de las extremidades inferiores

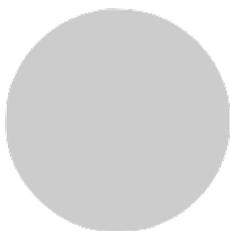
El pie zambo familiar con o sin anomalías de las extremidades inferiores es un síndrome de malformaciones congénitas poco frecuente de las extremidades caracterizado por una mala alineación de los huesos y articulaciones del pie y tobillo, con presencia de aductos del antepié y mediopié, retropié varo y tobillo equino, presentándose como pie en rotación interna rígida hacia la línea media, en varios miembros de una misma familia. Se asocia con frecuencia a hipoplasia de los músculos inferiores de la pierna. Los afectados pueden presentar otras malformaciones de miembros inferiores, tales como hipoplasia de la rótula, astrágalo oblicuo, hemimelia tibial y polidactilia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BLTP1	rs775292946	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199315)

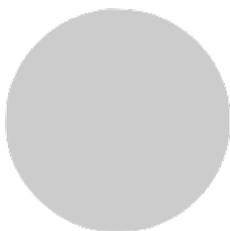
# Enfermedades hereditarias (genética)

## PMM2-CDG

La PMM2-CDG es la forma más frecuente de trastorno congénito de la N-glicosilación y se caracteriza por disfunción cerebelosa, distribución anómala de la grasa, pezones invertidos, estrabismo e hipotonía. Se pueden distinguir 3 formas de PMM2-CDG: tipo multisistémico infantil, tipo ataxia-discapacidad intelectual de la lactancia tardía y la infancia (3-10 años), y tipo discapacidad estable del adulto. Por lo general, los lactantes desarrollan ataxia, retraso psicomotor y manifestaciones extraneurológicas que incluyen fallo de medro, enteropatía, disfunción hepática, anomalías de la coagulación y afectaciones cardíacas y renales. Sin embargo, el fenotipo es muy variable y va desde lactantes que fallecen en el primer año de vida hasta adultos levemente afectados.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79318](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79318)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1001	rs80338709	GG
LOC1001	rs80338708	CC
LOC1001	rs80338707	GG
LOC1001	rs78290141	AA
PMM2	rs80338704	AA
PMM2	rs80338702	TT
PMM2	rs80338701	CC
PMM2	rs80338700	CC
PMM2	rs764353860	CC
PMM2	rs398123309	GG
PMM2	rs28936415	GG
PMM2	rs200503569	CC
PMM2	rs190521996	TT
PMM2	rs150719105	TT
PMM2	rs148032587	GG
PMM2	rs139716296	TT
PMM2	rs104894534	TT
PMM2	rs104894526	CC
PMM2	rs80338703	GG
TMEM186	rs104894532	GG

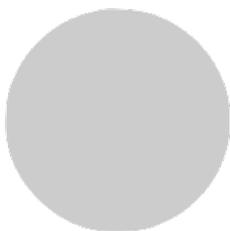
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Polimicrogiria bilateral

La polimicrogiria bilateral es una malformación cerebral rara debida a una migración neuronal anormal definida como una corteza cerebral con muchas circunvoluciones excesivamente pequeñas. Se presenta con retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, convulsiones y diversos deterioros neurológicos y puede estar aislado o constituir una característica clínica de muchos síndromes genéticos. También puede estar asociado con una infección perinatal por citomegalovirus.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=268940](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268940)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADGRG1	rs786204777	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783654	TT
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587776623	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs121908465	GG
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs121908462	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Polimicrogiria por una mutación en el gen TUBB2B

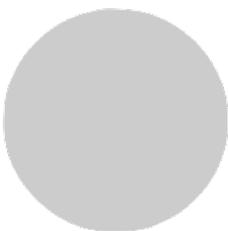
Es una malformación del sistema nervioso central, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por displasia cortical generalizada o focal similar a la polimicrogiria y patrón giral simplificado o, alternativamente, por microlisencefalia y agenesia del cuerpo caloso. Las manifestaciones clínicas son variables e incluyen microcefalia, crisis, hipotonía, retraso del desarrollo, grave retraso psicomotor, ataxia, diplejia o tetraplejia espástica y anomalías oculares (estrabismo, ptosis o atrofia óptica).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TUBB2B	rs797046075	CC
TUBB2B	rs587784502	GG
TUBB2B	rs587784498	CC
TUBB2B	rs397514569	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300573](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300573)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay

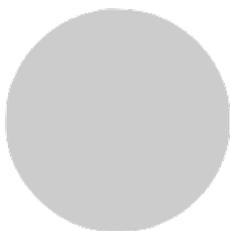
La ataxia neuromuscular, autosómica y recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) es una afección neurodegenerativa caracterizada por una ataxia temprana del cerebelo con trastornos neuromusculares, síndrome piramidal y neuropatía periférica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SACS	rs780247476	GG
SACS	rs752059006	GG
SACS	rs281865120	GG
SACS	rs281865118	GG
SACS	rs202199411	GG
SACS	rs145766983	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=98](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Polisindactilia tipo 1

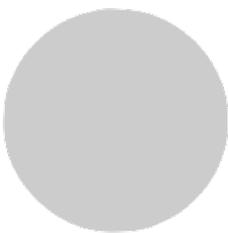
Una sindactilia no sindrómica rara caracterizada por una combinación distintiva de sindactilia y polidactilia, que generalmente afecta los dedos 3 y 4 y los dedos 4 y 5 del pie, bilateralmente, con reduplicación parcial o completa de un rayo digital dentro de la red sindáctila. Las características adicionales incluyen clinodactilia del quinto dedo, camptodactilia y/o braquidactilia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HOXD13	rs200750564	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=295195](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=295195)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Porencefalia

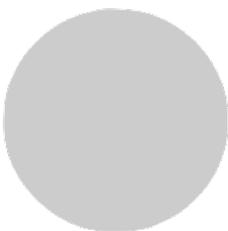
Es una malformación cerebral poco frecuente, genética o adquirida, caracterizada por un quiste o cavidad llena de líquido intracerebral con o sin comunicación entre el ventrículo y el espacio subaracnoideo. Las manifestaciones clínicas dependen de la ubicación y la gravedad y pueden incluir hemiparesia, convulsiones, discapacidad intelectual y distonía.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL4A1	rs797045034	CC
COL4A1	rs797044867	CC
COL4A1	rs587780588	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2940](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2940)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Porfiria aguda intermitente

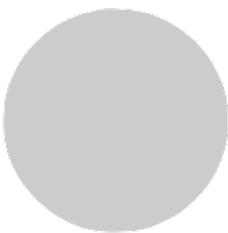
Es una forma grave poco frecuente de porfiria hepática aguda caracterizada por la ocurrencia de crisis neurovisceralas sin afectación cutánea.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HMBS	rs118204120	CC
HMBS	rs118204109	CC
HMBS	rs118204101	CC
HMBS	rs118204095	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79276](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79276)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Porfiria cutánea tarda familiar

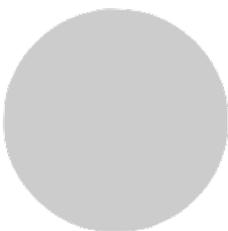
La porfiria hepatoeritropioética (HEP) es una forma muy rara de porfiria hepática crónica caracterizada por fotodermatitis ampollosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UROD	rs121918065	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=443062](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=443062)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Porfiria eritropoyética congénita

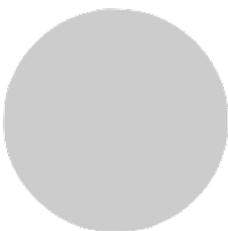
La porfiria eritropoyética congénita, o enfermedad de Gönther, es una forma de porfiria eritropoyética caracterizada por una fotodermatosis muy grave y mutilante.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UROS	rs373864821	CC
UROS	rs121908020	CC
UROS	rs121908015	GG
UROS	rs121908014	GG
UROS	rs121908012	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79277)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Proteinosis lipoidea

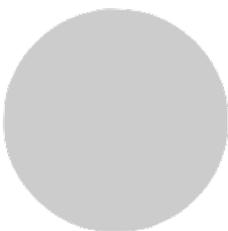
La proteinosis lipoidea (LiP) es una genodermatosis rara caracterizada clínicamente por lesiones mucocutáneas, aparición de ronquera en la infancia temprana y, en ocasiones, complicaciones neurológicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ECM1	rs121909116	TT
ECM1	rs121909115	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=530](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=530)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Protoporfiria eritropoyética autosómica

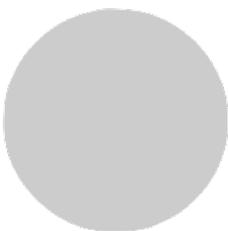
La protoporfiria eritropoyética (PPE) es un trastorno hereditario del metabolismo del hemo, caracterizado por la acumulación de la protoporfirina en sangre, eritrocitos y tejidos, y por manifestaciones cutáneas de fotosensibilidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FECH	rs150146721	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79278](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79278)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C

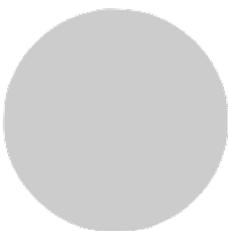
El pseudohipoparatiroidismo tipo 1c (PHP-1c) es un tipo raro de pseudohipoparatiroidismo (PHP, ) caracterizado por resistencia a la hormona paratiroidea (PTH) y otras hormonas, que se manifiesta con hipocalcemia, hiperfosfatemia y niveles elevados de PTH y una constelación de características clínicas denominadas colectivamente osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA, ), pero que registra una actividad normal de la proteína estimuladora G (Gs alfa).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAS	rs397514456	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79444](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79444)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Pseudopseudohipoparatiroidismo

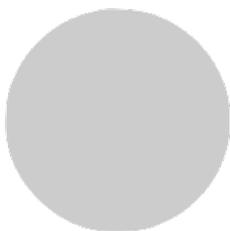
El pseudopseudohipoparatiroidismo (pseudo-PHP) es una enfermedad caracterizada por una constelación de características clínicas denominadas colectivamente osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA, ) pero sin evidencias de la resistencia a la hormona paratiroidea (PTH) que se observa en otras formas de pseudohipoparatiroidismo (PHP; ).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAS	rs797045046	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79445](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79445)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Pubertad precoz familiar limitada al varón

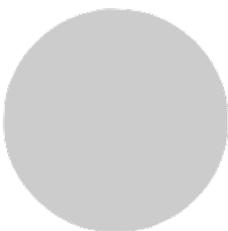
La pubertad familiar precoz limitada al varón (FMPP) es una forma familiar independiente de gonadotropinas de pubertad precoz limitada al varón que se presenta generalmente entre los 2 y los 5 años de edad en forma de crecimiento acelerado, desarrollo temprano de las características sexuales secundarias y talla reducida en la edad adulta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STON1	rs121912532	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3000](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3000)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Púrpura trombocitopénica trombótica

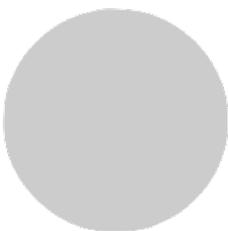
Es una forma agresiva y potencialmente mortal de microangiopatía trombótica (MAT) caracterizada por una importante trombocitopenia periférica, anemia hemolítica microangiopática (AHMA) y fallo orgánico de gravedad variable. La enfermedad abarca una forma congénita (PTTc) y una forma adquirida inmunomediada (PTTi).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADAMTS1	rs121908470	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=54057](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=54057)

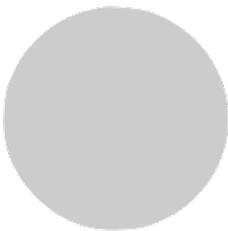
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Queratodermia palmoplantar estriada

Es una queratodermia palmoplantar aislada, focal y hereditaria, que se caracteriza por hiperqueratosis lineal a lo largo de los flexores de los dedos y en las palmas, así como hiperqueratosis focal de la piel plantar. Los afectados presentan engrosamiento doloroso de la piel en palmas y plantas, con fisuras, ampollas e hiperhidrosis ocasionales. Excepcionalmente, se puede observar hiperqueratosis en otras áreas (rodillas, parte dorsal de los dígitos). Histopatológicamente, se observan espacios intercelulares ensanchados entre queratinocitos.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=50942](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=50942)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs121912991	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares

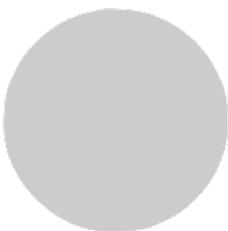
Es una queratodermia palmoplantar focal de base genética poco frecuente caracterizada por un engrosamiento focal de la piel de las plantas de los pies y, a menudo, de las palmas de las manos, asociada a una mínima o ausente afectación ungueal. Con frecuencia, los pacientes presentan ampollas plantares no epidermolíticas dolorosas y, ocasionalmente, una leucoplasia oral leve o una hiperhidrosis plantar.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT6C	rs587777292	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=402003](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=402003)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada

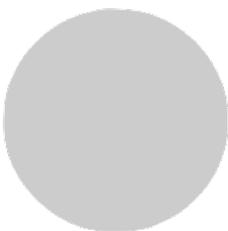
Una queratodermia palmoplantar hereditaria rara caracterizada por lesiones hiperqueratósicas focales en las palmas y las plantas. El examen histopatológico revela hiperqueratosis prominente, estrato espinoso engrosado con estrato granuloso reducido, desadhesión de células en las capas suprabasales, alargamiento de las crestas interpapilares e infiltración escasa de linfocitos en la dermis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT16	rs60723330	TT
KRT16	rs59856285	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=448264](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=448264)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Queratodermia palmoplantar transgrediens y progrediens

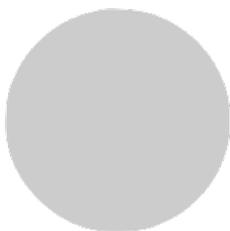
Es una queratodermia palmoplantar difusa, aislada y poco frecuente, caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar moderada a grave, de color amarillento-rojizo, que se extiende hasta la parte dorsal de las manos, los pies y/o las muñecas afectando también a la piel sobre el tendón de Aquiles (transgrediens), empeorando gradualmente con la edad (progrediens) para incluir hiperqueratosis irregular sobre las espinillas, rodillas, codos y, en ocasiones las zonas de flexión de la piel. Suele asociar hiperhidrosis. Histológicamente pueden observarse cambios epidermolíticos o no epidermolíticos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs148182439	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=495](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Queratosis folicular espinulosa decalvante

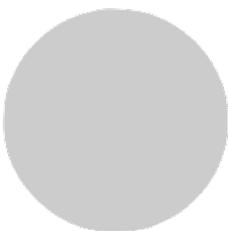
La queratosis folicular espinulosa decalvante es una genodermatosis poco frecuente que se produce durante la infancia o la niñez, afectando predominantemente a varones y caracterizada por hiperqueratosis folicular difusa asociada con alopecia cicatricial progresiva del cuero cabelludo, cejas y pestañas. Entre los hallazgos adicionales puede incluirse ftofobia, distrofia corneal, eritema facial y/o queratodermia palmoplantar.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MBTPS2	rs587776867	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2340)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D

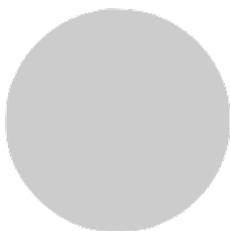
El raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D (VDDR-I) es un trastorno hereditario del metabolismo de la vitamina D de aparición temprana caracterizado por una hipocalcemia grave que da lugar a osteomalacia y deformaciones óseas raquíticas, e hipofosfatemia moderada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP27B1	rs28934604	CC
CYP27B1	rs118204009	CC
CYP27B1	rs118204008	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=289157](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289157)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante

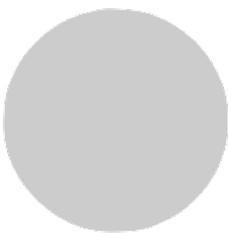
Es un trastorno hereditario poco común de pérdida de fosfato renal caracterizado por hipofosfatemia, raquitismo y/u osteomalacia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGF23	rs28937882	GG
FGF23	rs193922702	CC
FGF23	rs193922701	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89937](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89937)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria

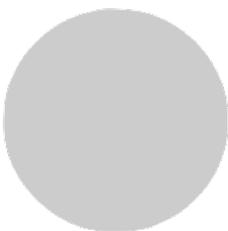
El raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria (HHRH) es un trastorno renal hereditario de pérdida de fosfato caracterizado por hipofosfatemia e hipercalciuria asociadas con raquitismo y/u osteomalacia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC34A3	rs201293634	TT
SLC34A3	rs150841256	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157215](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157215)

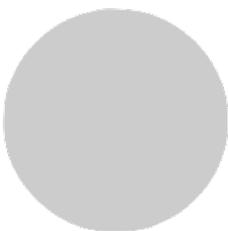
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Resistencia hipofisaria a la hormona tiroidea

Un hipertiroidismo genético poco frecuente caracterizado por niveles elevados de hormonas tiroideas libres circulantes, hormona estimulante de la tiroides normal o elevada, respuestas disminuidas de los tejidos periféricos a la acción de la yodotironina y un fenotipo clínico muy variable que más comúnmente incluye bocio, taquicardia en reposo, osteoporosis, baja estatura, y trastorno por déficit de atención. Algunos pacientes pueden ser completamente asintomáticos.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=165994](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=165994)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
THRB	rs121918695	CC

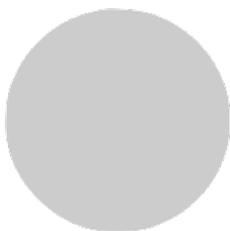
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Retinoblastoma

Es una enfermedad tumoral ocular poco frecuente que representa la neoplasia intraocular más habitual en niños. Es una neoplasia de amenaza para la vida pero potencialmente curable, pudiendo ser hereditaria o adquirida, uni- o bilateral.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=790](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RB1	rs9535023	AA
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs376886420	AA
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs1461382798	GG
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs1258442224	AA
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs121913300	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Retinosquisis ligada al cromosoma X

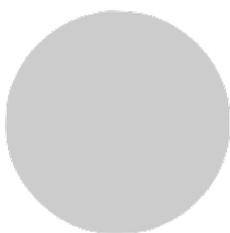
Es un trastorno poco frecuente que afecta a múltiples estructuras oculares caracterizado por una disminución de la agudeza visual en varones debido a una degeneración macular juvenil. En estadios avanzados se observa características clínicas como hemorragia vítrea, desprendimiento de retina y glaucoma neovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKL5	rs104894928	CC
CDKL5	rs61752159	CC
CDKL5	rs61752147	CC
CDKL5	rs61752068	CC
CDKL5	rs61752067	GG
CDKL5	rs61752060	TT
CDKL5	rs281865365	GG
CDKL5	rs281865357	GG
CDKL5	rs281865348	CC
CDKL5	rs104894934	CC
CDKL5	rs104894933	CC
CDKL5	rs104894930	GG
CDKL5	rs104894929	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=792](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=792)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Sebocistomatosis

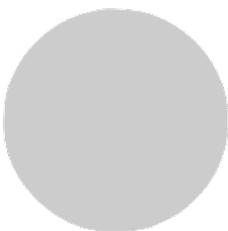
La sebocistomatosis se caracteriza por múltiples (100 a 2000) quistes dérmicos asintomáticos que generalmente ocurren en la región esternal, la parte superior de la espalda, las axilas y las partes proximales de las extremidades.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KRT17	rs58730926	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=841](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=841)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome 3M

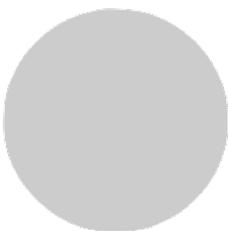
Es un trastorno de crecimiento temprano que se caracteriza por bajo peso y estatura reducida al nacer, restricción de crecimiento posnatal grave, una variedad de anomalías menores (incluyendo dismorfia facial) e inteligencia normal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CUL7	rs121918229	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2616](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2616)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome acrocalloso

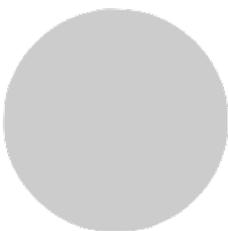
Es un síndrome polimalformativo caracterizado por agenesia del cuerpo calloso (CC), anomalías distales de las extremidades, anomalías craneofaciales menores y déficit intelectual.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIF7	rs794727316	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=36](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=36)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome ADNP

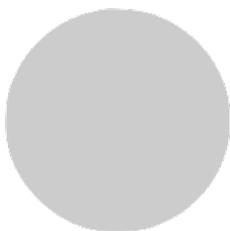
Es una discapacidad intelectual sindrómica poco frecuente caracterizada por un retraso global del desarrollo, problemas gastrointestinales, hipotonía, retraso del habla, trastornos de conducta y del sueño, insensibilidad al dolor, crisis, anomalías cerebrales estructurales, dismorfia, problemas visuales, erupción dental temprana y rasgos autistas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADNP	rs886041116	GG
ADNP	rs58777526	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404448](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404448)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome ADULT

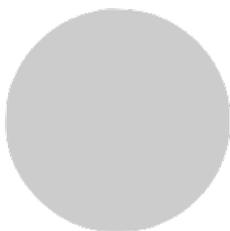
Es un síndrome poco frecuente de displasia ectodérmica caracterizado por ectrodactilia, sindactilia, hipoplasia mamaria y exceso de efélides o pecas, así como otros defectos ectodérmicos típicos como hipodontia, anomalías del conducto lacrimal, hipotricosis y onicodisplasia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP63	rs113993967	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=978](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=978)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome auriculocondilar

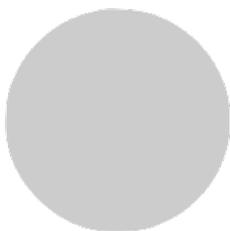
Una disostosis genética poco común con afectación craneofacial predominante caracterizada por malformaciones bilaterales del oído externo, hipoplasia del cóndilo mandibular, microstomía, micrognatia, microglosia y asimetría facial. Las manifestaciones adicionales incluyen hipotonía, ptosis, paladar hendido, mejillas llenas, retraso en el desarrollo, discapacidad auditiva y dificultad respiratoria. Se ha informado una variación fenotípica intra e interfamiliar significativa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137888](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137888)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos

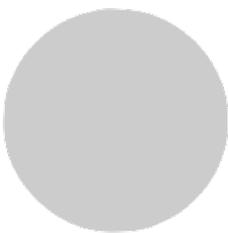
Es un trastorno genético raro del neurodesarrollo caracterizado por retraso global del desarrollo (DD) y grados variables de discapacidad intelectual (DI) con desarrollo del habla retrasado o limitado/ausente asociado con hipotonía neonatal, dificultades de alimentación, anomalías cardíacas y rasgos faciales dismórficos, predominantemente punta nasal ancha y labio superior delgado y en forma de carpa. También se han descrito microcefalia, infecciones frecuentes, anomalías gastrointestinales y/u oculares.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KAT6A	rs786200960	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457193](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457193)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome BOR

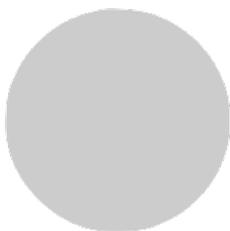
El síndrome branquio-oto-renal (BOR) se caracteriza por anomalías de los arcos branquiales (hendiduras branquiales, fístulas, quistes), déficit de audición (malformaciones del pabellón auricular, apéndices pre-auriculares, hipoacusia conductiva o neurosensorial), y malformaciones renales (malformaciones urológicas, hipoplasia o agenesia renal, displasia renal, quistes renales).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EYA1	rs606231357	CC
EYA1	rs121909196	CC
EYA1	rs121909195	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=107)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome branquio-oculo-facial

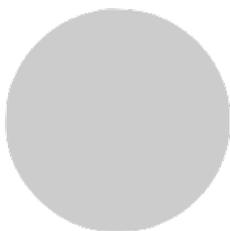
Es un síndrome de anomalías congénitas múltiples, poco frecuente, de herencia dominante, caracterizado por un fenotipo clínico muy variable que afecta a los tres sistemas principales afectados: defectos branquiales (cutáneos), malformaciones oftálmicas y anomalías faciales. Las características adicionales pueden estar presentes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TFAP2A	rs793888541	AA
TFAP2A	rs793888540	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1297)

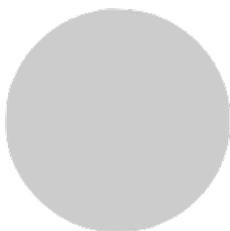
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome branquio-ótico

El síndrome branquio-ótico es un síndrome genético de múltiples anomalías congénitas, poco frecuente, que se caracteriza por anomalías del segundo arco branquial (quistes y fístulas branquiales), malformaciones del oído externo, medio e interno asociadas a pérdida auditiva conductiva, neurosensorial o mixta y ausencia de anomalías renales. Los hallazgos típicos del oído consisten en aurículas malformadas (p. ej., orejas caídas o ahuecadas), fosas y/o papilomas preauriculares, y displasias del oído medio y/o interno (que incluyen hipoplasia de los canales coclear, vestibular y semicircular, malformación de los osículos y del oído medio).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52429)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EYA1	rs397517917	CC
LOC1053	rs397517920	AA

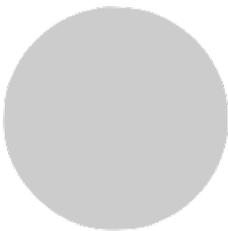
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome CACH

Se identificó una nueva leucoencefalopatía, el síndrome CACH (ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central) o VWM (materia blanca evanescente) mediante criterios clínicos y de resonancia magnética. Clásicamente, esta enfermedad se caracteriza por (1) un inicio entre los 2 y 5 años de edad, con un síndrome cerebelo-espástico exacerbado por episodios de fiebre o traumatismo craneoencefálico que conducen a la muerte después de 5 a 10 años de evolución de la enfermedad, (2) una afectación difusa de la sustancia blanca en la resonancia magnética cerebral con una intensidad de señal similar a la del LCR (cavitación), (3) un modo de herencia autosómico recesivo, (4) hallazgos neuropatológicos consistentes con una leucodistrofia ortocromática cavitante con un mayor número de oligodendrocitos con a veces "aspecto espumoso".

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157716](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157716)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B2	rs104894426	TT
EIF2B2	rs104894425	AA
EIF2B5	rs113994054	GG
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B5	rs113994049	GG
EIF2B5	rs113994048	AA

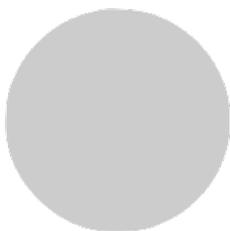
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome cardiofaciocutáneo

Es un síndrome poco común de anomalías congénitas múltiples caracterizado por dismorfología craneofacial, cardiopatía congénita, anomalías dermatológicas (más comúnmente piel hiperqueratósica y cabello escaso y rizado), manifestaciones neurológicas (hipotonía, convulsiones), retraso del crecimiento y discapacidad intelectual.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1340)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRAF	rs869025606	AA
BRAF	rs794729219	AA
BRAF	rs397516904	TT
BRAF	rs397516903	AA
BRAF	rs397516895	AA
BRAF	rs397516894	GG
BRAF	rs397516893	AA
BRAF	rs397516892	GG
BRAF	rs397507484	TT
BRAF	rs397507483	CC
BRAF	rs397507481	GG
BRAF	rs397507480	AA
BRAF	rs397507479	CC
BRAF	rs397507476	TT
BRAF	rs397507475	AA
BRAF	rs397507474	TT
BRAF	rs397507473	AA
BRAF	rs397507469	GG
BRAF	rs397507466	TT
BRAF	rs397507465	TT
BRAF	rs387906661	TT
BRAF	rs180177042	AA
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177037	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs121913375	GG
BRAF	rs121913364	TT

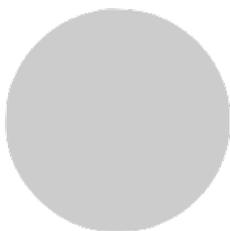
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome CHARGE

El síndrome CHARGE es un síndrome de anomalías congénitas múltiples que se caracteriza por la combinación variable de anomalías múltiples, principalmente coloboma, atresia/estenosis coanal, disfunción de los nervios craneales y anomalías del oído (características conocidas como las 4 C principales).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=138](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=138)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHD7	rs886040995	CC
CHD7	rs886040991	CC
CHD7	rs886040983	CC
CHD7	rs864622523	AA
CHD7	rs797045467	CC
CHD7	rs794727569	GG
CHD7	rs794727423	GG
CHD7	rs794727293	CC
CHD7	rs768184220	AA
CHD7	rs757160222	CC
CHD7	rs587783459	GG
CHD7	rs587783458	CC
CHD7	rs587783457	CC
CHD7	rs587783454	CC
CHD7	rs587783451	AA
CHD7	rs587783450	CC
CHD7	rs587783448	AA
CHD7	rs587783447	GG
CHD7	rs587783446	CC
CHD7	rs587783445	TT
CHD7	rs587783442	CC
CHD7	rs587783441	AA
CHD7	rs587783440	CC
CHD7	rs587783434	GG
CHD7	rs587783433	TT
CHD7	rs587783432	GG
CHD7	rs587783429	CC
CHD7	rs587783428	GG
CHD7	rs398124321	GG
CHD7	rs121434338	AA
CHD7	rs267606724	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome CHILD

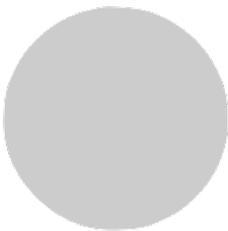
El síndrome CHILD (hemidisplasia congénita con nevo ictiosiforme y defectos en las extremidades, SC) es una genodermatosis dominante ligada al X que se caracteriza por lesiones cutáneas unilaterales descamativas e inflamatorias con anomalías viscerales y en las extremidades ipsilaterales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NSDHL	rs587784226	CC
NSDHL	rs141571609	CC

## Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome clásico de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1

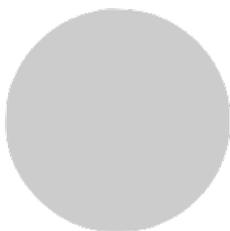
El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 (GLUT1) se caracteriza por una encefalopatía marcada por epilepsia infantil refractaria al tratamiento, desaceleración del crecimiento craneal que conduce a microcefalia, retraso psicomotor, espasticidad, ataxia, disartria y otros fenómenos neurológicos paroxísticos que a menudo ocurren antes de las comidas. Los síntomas aparecen entre 1 y 4 meses de edad, después de un parto y gestación normales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A1	rs80359825	GG
SLC2A1	rs80359823	GG
SLC2A1	rs80359819	CC
SLC2A1	rs80359818	GG
SLC2A1	rs80359816	CC
SLC2A1	rs796053253	GG
SLC2A1	rs794729221	GG
SLC2A1	rs794727642	CC
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs587784390	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=71277](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71277)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiaco-renales

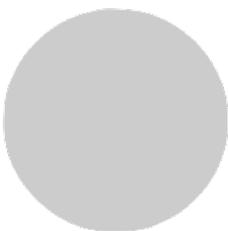
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por defectos de segmentación vertebral asociados con anomalías cardíacas (conducto arterioso permeable, comunicación interauricular, corazón izquierdo hipoplásico) y renales (riñones hipoplásicos, enfermedad renal crónica). Las características adicionales informadas incluyen defectos en las extremidades, baja estatura, retraso global en el desarrollo, discapacidad intelectual y pérdida auditiva neurosensorial, entre otras.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NADSYN1	rs368115694	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=521438](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=521438)

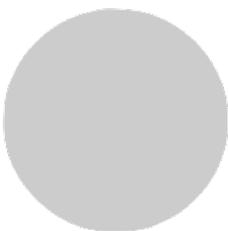
## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de emparejamientos erróneos

El síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de errores de emparejamientos erróneos es un síndrome poco frecuente de predisposición al cáncer hereditario, caracterizado por el desarrollo de un amplio espectro de neoplasias durante la infancia, que incluyen principalmente cánceres cerebrales, hematológicos y gastrointestinales, aunque ocasionalmente se han notificado tumores embrionarios y de otros tipos. Con frecuencia, los afectados presentan características no neoplásicas antes del desarrollo de la neoplasia, en particular signos parecidos a neurofibromatosis tipo 1 (p. ej., manchas café con leche, pecas, neurofibromas), así como lesiones premalignas y benignas (tales como adenomas/pólipos).

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=252202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=252202)

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PMS2	rs758304323	TT
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587779347	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome corazón-mano tipo esloveno

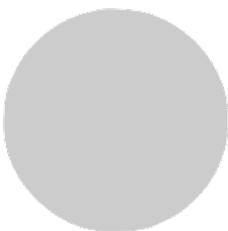
El síndrome corazón-mano tipo esloveno es una forma autosómica dominante poco frecuente del síndrome corazón-mano, descrita por primera vez en miembros de una familia eslovena, y que se caracteriza por: aparición en la edad adulta, enfermedad progresiva del sistema de conducción cardíaca, taquiarritmias que pueden provocar una muerte súbita, miocardiopatía dilatada y braquidactilia, con menor afectación en manos que en pies). En algunos casos, se ha observado debilidad muscular y/o hallazgos electromiográficos miopáticos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LMNA	rs386134243	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168796)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Aarskog-Scott

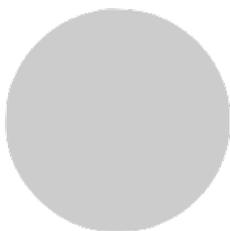
Un raro trastorno del desarrollo caracterizado por rasgos faciales, de extremidades y genitales, y una estatura acromelica desproporcionada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGD1	rs28935497	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=915](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=915)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Adams-Oliver

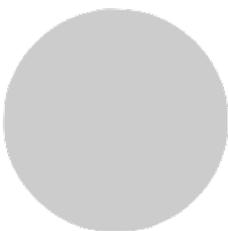
Es un trastorno poco frecuente caracterizado por la combinación de anomalías congénitas de las extremidades y alteraciones del cuero cabelludo, a menudo acompañados de trastornos de la osificación del craneal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DLL4	rs796065350	GG
DLL4	rs796065348	CC
DLL4	rs796065347	TT
DLL4	rs796065346	GG
DLL4	rs796065345	CC
DLL4	rs61750844	CC
DOCK6	rs372751467	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=974](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=974)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de agenesia de cuerpo calloso-neuropatía

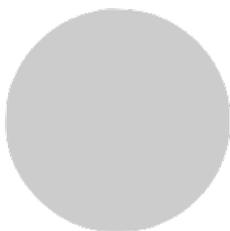
Es un trastorno neurodegenerativo caracterizado por una neuropatía sensitivo-motora grave y progresiva, que comienza en la lactancia con hipotonía, arreflexia, amiotrofia y diferentes grados de disgenesia del cuerpo calloso. Otras características adicionales incluyen retraso intelectual y del desarrollo psicomotor de leve a grave, y manifestaciones psiquiátricas que incluyen delirios paranoicos, depresión, alucinaciones y rasgos autistas. Los afectados suelen depender de una silla de ruedas en la segunda década de la vida y su esperanza de vida no sobrepasa la tercera década. La enfermedad se hereda según un patrón de herencia autosómico recesivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC12A6	rs751184319	GG
SLC12A6	rs35583475	GG
SLC12A6	rs199747285	CC
SLC12A6	rs121908429	GG
SLC12A6	rs121908427	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1496](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1496)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Aicardi-Goutières

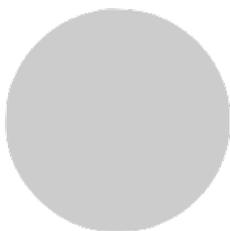
Es una encefalopatía subaguda hereditaria caracterizada por la asociación de calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis del líquido cefalorraquídeo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TREX1	rs78218009	CC
TREX1	rs121908117	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Alagille

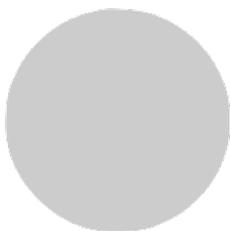
Es un síndrome poco frecuente variablemente caracterizado por colestasis crónica debido a escasez de conductos biliares intrahepáticos, estenosis arterial pulmonar periférica, anomalías en la segmentación vertebral, facies característica, anomalías en el segmento anterior/embriotoxon posterior, retinosis pigmentaria y riñones displásicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
JAG1	rs886043603	GG
JAG1	rs876660980	GG
JAG1	rs863223655	GG
JAG1	rs863223649	GG
JAG1	rs863223648	CC
JAG1	rs1801138	GG
JAG1	rs121918351	CC
MIR6870	rs863223650	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52)

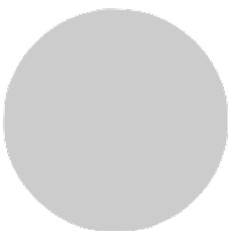
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Alazami

Es un síndrome por defecto del desarrollo embrionario, genético y poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual grave, características faciales dismórficas distintivas (es decir, cara triangular con frente prominente, fisuras palpebrales estrechas, ojos hundidos, orejas de implantación baja, nariz ancha, hipoplasia malar, surco nasolabial corto, macrostomía, dientes muy espaciados) y talla baja proporcionada pre- y postnatal, que varía desde enanismo primordial (altura por debajo de  $-3.5$  DE) a un fenotipo más leve con restricción menos grave del crecimiento (altura por debajo de  $-2.5$  DE). Otras características descritas incluyen hallazgos esqueléticos (p. ej., escoliosis), microcefalia, movimientos involuntarios de las manos, hipersensibilidad a los estímulos y trastornos de conducta, tales como ansiedad.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR302C	rs775430086	CC

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319671](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319671)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Allan-Herndon-Dudley

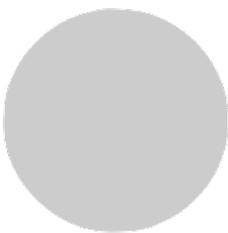
Un síndrome de discapacidad intelectual ligado al cromosoma X con afectación neuromuscular caracterizado por hipotonía infantil, hipoplasia muscular, paraparesia espástica con movimientos distónicos/atetoicos y deficiencia cognitiva grave.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs587784386	CC
SLC16A2	rs766773277	CC
SLC16A2	rs587784384	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs122455132	TT
SLC16A2	rs104894936	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=59](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Alpers-Huttenlocher

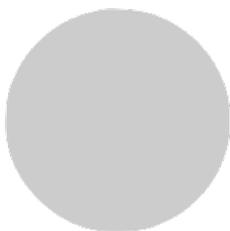
Es una cerebrohepatopatía y una forma grave y poco frecuente del síndrome de depleción del ADN mitocondrial (ADNmt) caracterizada por la tríada de regresión progresiva del desarrollo, crisis epilépticas intratables e insuficiencia hepática.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FANCI	rs139562274	GG
POLG	rs796052906	GG
POLG	rs796052888	CC
POLG	rs796052887	CC
POLG	rs769410130	GG
POLG	rs753160398	GG
POLG	rs56047213	CC
POLG	rs548076633	TT
POLG	rs201732356	GG
POLG	rs142347031	AA
POLG	rs140079523	CC
POLG	rs139590686	TT
POLG	rs121918049	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=726](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=726)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Andersen-Tawil

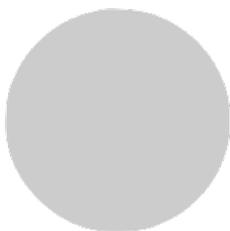
Es un trastorno poco frecuente caracterizado por parálisis muscular periódica, prolongación del intervalo QT con una variedad de arritmias ventriculares (conducentes a predisposición a la muerte cardíaca súbita) y rasgos físicos característicos: talla baja, escoliosis, orejas de implantación baja, hipertelorismo, raíz nasal ancha, micrognatia, clinodactilia, braquidactilia y sindactilia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNJ2	rs786205820	GG
KCNJ2	rs786205817	AA
KCNJ2	rs199473384	GG
KCNJ2	rs199473381	GG
KCNJ2	rs199473373	CC
KCNJ2	rs104894585	CC
KCNJ2	rs104894580	CC
KCNJ2	rs104894579	GG
KCNJ2	rs104894578	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=37553](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=37553)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina

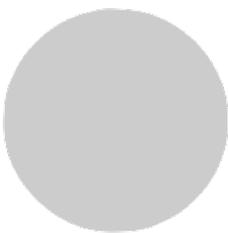
La anemia megaloblástica sensible a tiamina (AMST) se caracteriza por la triada de anemia megaloblástica, diabetes mellitus no tipo 1 y sordera neurosensorial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC19A2	rs28937595	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=49827](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49827)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de aneurisma-osteoartritis

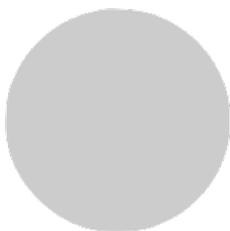
Es una enfermedad sistémica, genética y poco frecuente, caracterizada por la presencia de aneurismas arteriales, tortuosidad y disección a lo largo del árbol arterial, asociada a osteoartritis de inicio temprano (que afecta predominantemente a la columna vertebral, las manos y/o muñecas y las rodillas), así como a leve dismorfia craneofacial (incluyendo cara alargada, frente ancha, crestas supraorbitales planas, hipertelorismo, hipoplasia malar y rafe, úvula ancha o bífida), así como leves anomalías esqueléticas y cutáneas. Con frecuencia asocia anomalías articulares, tales como osteocondritis disecante y degeneración del disco intervertebral. Otras posibles anomalías cardiovasculares incluyen defectos de la válvula mitral, malformaciones cardíacas congénitas, hipertrofia ventricular y fibrilación auricular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD3	rs387906853	GG
SMAD3	rs387906850	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284984](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284984)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Angelman

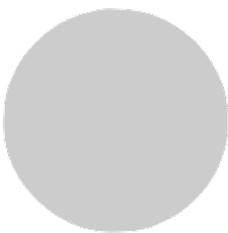
Un trastorno neurogenético caracterizado por un déficit intelectual severo y rasgos dismórficos faciales distintivos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MECP2	rs61754453	GG
MECP2	rs61748396	GG
SNHG14	rs587784533	CC
SNHG14	rs587784526	AA
SNHG14	rs587784518	TT
SNHG14	rs587784516	CC
SNHG14	rs587784515	AA
SNHG14	rs587784514	CC
SNHG14	rs587784508	CC
SNHG14	rs587783097	GG
SNHG14	rs587782919	TT
SNHG14	rs587781241	GG
SNHG14	rs587781220	CC
SNHG14	rs587781208	CC
SNHG14	rs587780577	AA
SNHG14	rs111033595	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=72](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=72)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica

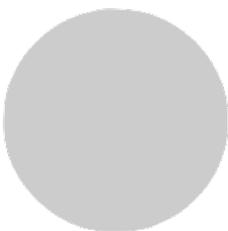
Es un síndrome perteneciente al grupo de las microftalmias sindrómicas caracterizado por la asociación de anoftalmía o microftalmia uni- o bilateral y atresia esofágica, con o sin fístula traqueoesofágica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SOX2 OT	rs55683010	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=77298](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77298)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de anomalías palatales-dientes ampliamente espaciados-dismorfia facial-retraso del desarrollo

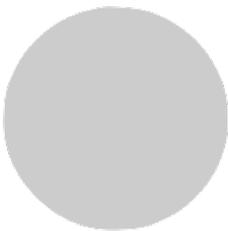
El síndrome de anomalías palatales - dientes ampliamente espaciados - dismorfia facial - retraso del desarrollo, es un síndrome dismórfico de múltiples anomalías congénitas, genético y poco frecuente, caracterizado por retraso global del desarrollo, hipotonía axial, anomalías del paladar (que incluyen paladar hendido y/o paladar ojival), características faciales dismórficas (incluyendo frente prominente, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho, labios delgados y dientes muy espaciados), así como de talla baja. Otras manifestaciones adicionales pueden incluir anomalías digitales (tales como braquidactilia, clinodactilia y uñas de los pies hipoplásicas), pliegue palmar único, hipertonía en las extremidades inferiores, hiper movilidad articular, así como anomalías oculares y urogenitales.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KDM1A	rs864309715	GG
KDM1A	rs864309716	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477993](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477993)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Antley-Bixler

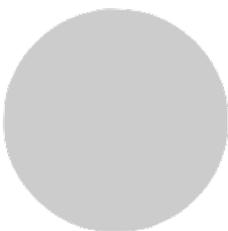
Es un trastorno muy poco frecuente caracterizado por craneosinostosis con hipoplasia mediofacial, sinostosis radiohumeral, incurvación femoral y contracturas articulares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs121918502	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Apert

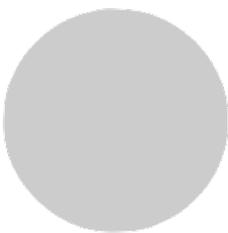
Es una forma frecuente de acrocefalosindactilia, un grupo de trastornos malformativos hereditarios congénitos, caracterizado por craneosinostosis, hipoplasia del tercio medio facial y anomalías de dedos de las manos y pies con/sin sindactilia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs79184941	GG
FGFR2	rs77543610	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=87](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=87)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de artritis piógena-pioderma gangrenosum-acné

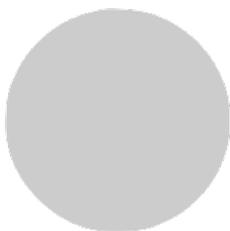
El síndrome de artritis piógena estéril, pioderma gangrenoso y acné (PAPA) es un raro trastorno pleiotrópico autoinflamatorio que afecta principalmente a articulaciones y piel.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PSTPIP1	rs28939089	GG
PSTPIP1	rs121908130	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=69126](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69126)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia

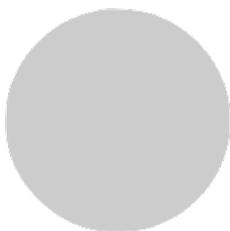
El síndrome de aspecto progeroide y marfanoide - lipodistrofia, es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por apariencia neonatal progeroide (no asociada con otras manifestaciones de envejecimiento prematuro) asociada a dismorfia facial (p. ej. macrocefalia o hidrocefalia por estenosis del acueducto, proptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, retrognatia), ausencia congénita de tejido adiposo subcutáneo generalizada y extrema (excepto en la región ilíaca y de las mamas) y signos incompletos del síndrome de Marfan (principalmente miopía grave, hiperextensibilidad articular y aracnodactilia). No tiene asociadas alteraciones metabólicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBN1	rs794728325	CC
FBN1	rs398122833	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=300382](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300382)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pies cavos-atrofia óptica-hipoacusia neurosensorial

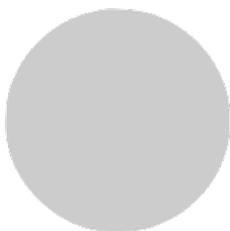
Es un trastorno neurológico autosómico dominante y poco frecuente caracterizado por ataxia cerebelosa de inicio temprano junto con arreflexia, atrofia óptica progresiva, sordera neurosensorial, pies cavos y movimientos oculares anómalos.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP1A3	rs863224847	CC
ATP1A3	rs587777771	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1171](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1171)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de WWOX

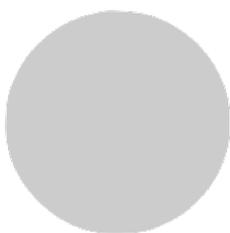
Es un síndrome poco frecuente de ataxia cerebelosa-epilepsia y discapacidad intelectual autosómico recesivo caracterizado por el inicio en la infancia temprana de ataxia cerebelosa asociada a epilepsia tónico-clónica generalizada y retraso en el desarrollo psicomotor, disartria, nistagmo evocado por la mirada y discapacidad cognitiva. Otras características descritas en algunos casos incluyen signos de motoneurona superior con espasticidad en las piernas y respuestas plantares extensoras así como atrofia cerebelosa leve en la RM cerebral.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WWOX	rs756762196	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284282)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio temprano

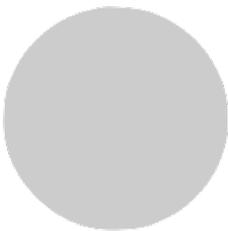
Es una ataxia espástica hereditaria poco frecuente caracterizada por un inicio en la infancia de paraparesia espástica lentamente progresiva de las extremidades inferiores y ataxia cerebelosa (con disartria, dificultad para tragar, degeneración motora), junto con neuropatía sensitivo-motora (que incluye debilidad muscular y amiotrofia distal en las extremidades inferiores) y epilepsia mioclónica progresiva. También se pueden asociar signos oculares (ptosis, apraxia oculomotora), dismetría, disdiadococinesia, movimientos distónicos y mioclonías.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs387906889	TT

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=313772](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313772)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos

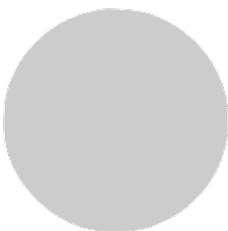
Es una enfermedad neuro-oftalmológica poco frecuente caracterizada por ataxia cerebelosa no progresiva, retraso del desarrollo motor y del lenguaje y discapacidad intelectual, junto con anomalías oftalmológicas (p.ej., apraxia oculomotora, estrabismo, ambliopía, distrofia retiniana y miopía). Los quistes cerebelosos, la displasia cerebelosa y la hipoplasia del vermis cerebeloso observados en imágenes de resonancia magnética también son característicos de la enfermedad.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LAMA1	rs797045184	CC
LAMA1	rs587777681	AA
LAMA1	rs587777677	AA
LAMA1	rs141914419	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370022](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370022)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva

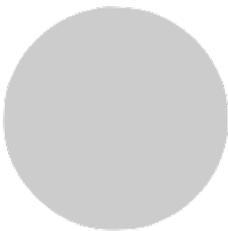
El síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva se caracteriza por mioclonías hereditarias y atrofia muscular distal progresiva. Se han notificado menos de 10 casos. El tratamiento con clonazepam produce una mejoría completa y duradera de la mioclonía.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ASAH1	rs145873635	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2590](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2590)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante

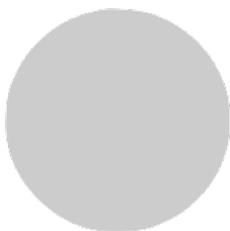
Es una enfermedad neurooftalmológica poco frecuente que asocia la atrofia óptica típica a manifestaciones extraoculares adicionales como sordera neurosensorial, miopatía, oftalmoplejía externa progresiva crónica, ataxia y neuropatía periférica. Excepcionalmente, esta entidad se ha asociado a manifestaciones como la paraplejía espástica o la enfermedad similar a la esclerosis múltiple.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1027	rs398124298	CC
OPA1	rs80356529	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1215](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1215)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de atrofia óptica-discapacidad intelectual

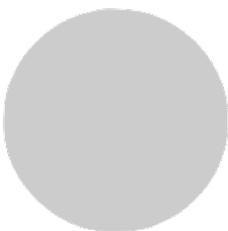
El síndrome de atrofia óptica - discapacidad intelectual, es una discapacidad intelectual sindrómica, hereditaria y poco frecuente, caracterizada por retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y disfunción visual secundaria a atrofia o hipoplasia del nervio óptico o de origen cerebral. Otros signos y síntomas clínicos comunes son hipotonía, disfunción motora oral, crisis epilépticas, trastornos del espectro autista y comportamientos repetitivos. Los rasgos faciales dismórficos son variables e inespecíficos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NR2F1	rs863224903	TT
NR2F1	rs58777277	GG
NR2F1	rs58777276	TT
NR2F1	rs58777275	CC
NR2F1	rs58777274	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401777](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401777)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Barth

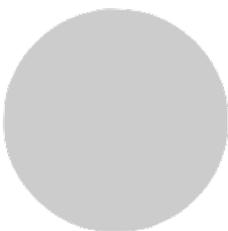
El síndrome de Barth (BTHS) es un error congénito del metabolismo de los fosfolípidos caracterizado por: miocardiopatía dilatada (CMD), miopatía esquelética, neutropenia, retraso en el crecimiento y aciduria orgánica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TFAZZIN	rs727504431	GG
TFAZZIN	rs727504327	GG
TFAZZIN	rs397515747	GG
TFAZZIN	rs397515746	GG
TFAZZIN	rs397515741	TT
TFAZZIN	rs397515740	TT
TFAZZIN	rs397515739	TT
TFAZZIN	rs397515738	CC
TFAZZIN	rs387907218	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=111](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=111)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Bartter

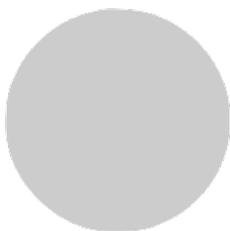
El síndrome de Bartter es un grupo de enfermedades tubulares renales poco frecuentes que se caracteriza por una alteración de la reabsorción salina en el segmento ascendente grueso del asa de Henle y, clínicamente, por asociación de alcalosis hipopotasémica, hipercalciuria / nefrocalcinosis, niveles elevados de renina y aldosterona plasmáticas, presión arterial baja y resistencia vascular a la angiotensina II.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNJ1	rs746509804	GG
KCNJ1	rs377205432	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=112](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=112)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de beta-talasemia-trombocitopenia ligada al cromosoma X

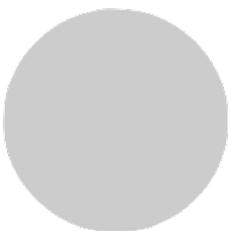
La beta-talasemia - trombocitopenia ligada al cromosoma X es una forma de beta-talasemia , caracterizada por petequias, esplenomegalia, trombocitopenia moderada y tiempo de sangría alargado (por disfunción plaquetaria), reticulocitosis y BT leve.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GATA1	rs104894809	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231393](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231393)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Björnstadt

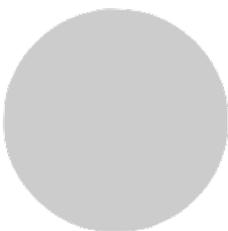
El síndrome de Bjornstad se caracteriza por hipoacusia neurosensorial congénita y pili torti.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BCS1L	rs121908577	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=123](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=123)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Blau

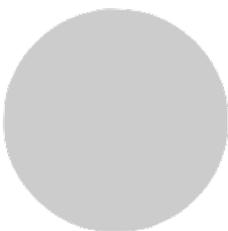
El síndrome de Blau (BS) es una enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel. En la actualidad, el BS se refiere tanto a la forma familiar como a la esporádica (anteriormente sarcoidosis de aparición temprana) de la misma enfermedad. El término propuesto de artritis granulomatosa pediátrica está actualmente en cuestión, ya que no representa la naturaleza sistémica de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NOD2	rs104895461	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90340)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Bohring-Opitz

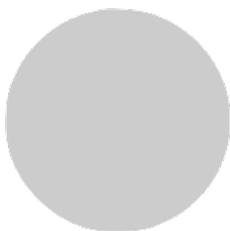
Es un síndrome raro y grave con anomalías congénitas. Presenta restricción de crecimiento intrauterino, fallo postnatal y dismorfia facial, incluyendo microcefalia, nevo flamígero y rasgos faciales distintivos. Los afectados adoptan una postura especial (BOS) con rotaciones y flexiones específicas. Experimentan dificultades alimenticias, infecciones recurrentes, hipertrichosis, crisis epilépticas y variaciones tonales musculares. Tienen anomalías cerebrales, cardíacas, oculares y esqueléticas, discapacidad intelectual, trastornos del sueño y riesgos de tumores.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ASXL1	rs397515401	CC
ASXL1	rs373145711	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97297)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann

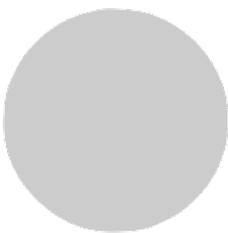
El síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann (BFLS) es un síndrome de obesidad ligado al X poco frecuente, caracterizado por déficit intelectual, obesidad troncal, rasgos faciales característicos, hipogonadismo, dedos de las manos cónicos y dedos de los pies cortos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PHF6	rs864309532	GG
PHF6	rs132630297	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=127](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=127)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy

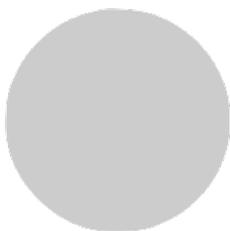
Este síndrome se caracteriza por una disfunción variable de la mirada horizontal, sordera neurosensorial profunda y bilateral asociada, por lo general, con una malformación importante del oído interno, anomalías cerebrovasculares (que varían desde hipoplasia unilateral de la arteria carótida interna a agenesia bilateral), malformación cardíaca, retraso en el desarrollo y, ocasionalmente, autismo. El síndrome está causado por mutaciones en homocigosis en el gen HOXA1 (7p15.2) y se transmite de manera autosómica recesiva. El síndrome se solapa clínica y genéticamente con el síndrome de disfunción cerebral de Athabaskan (ABDS, por sus siglas en inglés). Sin embargo, a diferencia del ABDS, este síndrome no manifiesta hipoventilación central.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HOTAIRM	rs104894018	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=69737](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69737)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Bruck

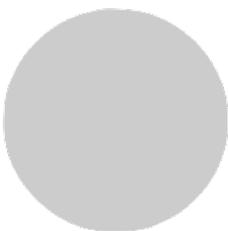
El síndrome de Bruck se caracteriza por la asociación de osteogénesis imperfecta y contracturas articulares congénitas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL1A2	rs794727669	GG
FKBP10	rs387906960	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2771](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2771)

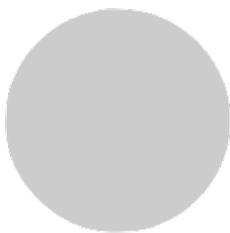
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Brugada

Trastorno cardíaco caracterizado en el electrocardiograma (ECG) por elevación del segmento ST con aspecto cóncavo en las derivaciones precordiales derechas y susceptibilidad clínica a taquiarritmias ventriculares y muerte súbita que ocurren en ausencia de anomalías miocárdicas manifiestas.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=130](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=130)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBN1 DT	rs886039072	CC
SCN5A	rs869025520	GG
SCN5A	rs863225273	CC
SCN5A	rs863224532	GG
SCN5A	rs794728880	AA
SCN5A	rs794728879	CC
SCN5A	rs794728865	GG
SCN5A	rs794728849	GG
SCN5A	rs794728846	CC
SCN5A	rs794728843	CC
SCN5A	rs786204839	AA
SCN5A	rs777689378	TT
SCN5A	rs761505217	GG
SCN5A	rs759924541	CC
SCN5A	rs483353016	CC
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs199473613	TT
SCN5A	rs199473598	CC
SCN5A	rs199473579	CC
SCN5A	rs199473565	CC
SCN5A	rs199473556	GG
SCN5A	rs199473554	CC
SCN5A	rs199473305	CC
SCN5A	rs199473282	GG
SCN5A	rs199473249	CC
SCN5A	rs199473225	GG
SCN5A	rs199473220	CC
SCN5A	rs199473172	CC
SCN5A	rs199473168	GG
SCN5A	rs199473161	GG
SCN5A	rs199473153	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Carney-Stratakis

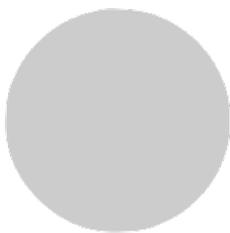
El síndrome de Carney-Stratakis es un síndrome familiar descrito recientemente y que se caracteriza por tumores del estroma gástrico intestinal (GIST, en sus siglas en inglés) y paragangliomas que, a menudo, se localizan en varios sitios.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHB	rs587782703	CC
SDHC	rs587776653	GG
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT
TIMM8B	rs80338842	GG
TIMM8B	rs587782210	CC
TIMM8B	rs587776644	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=97286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97286)

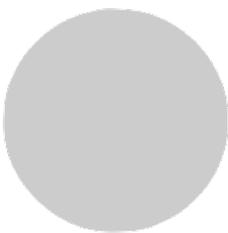
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Carvajal

Es un síndrome caracterizado por cabello lanoso, queratodermia palmoplantar y miocardiopatía dilatada que afecta principalmente al ventrículo izquierdo.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=65282](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65282)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs876657638	CC
DSP	rs869025395	CC
DSP	rs794728118	CC
DSP	rs794728106	GG
DSP	rs778178956	CC
DSP	rs777573018	CC
DSP	rs774514264	TT
DSP	rs730880081	GG
DSP	rs397516946	CC
DSP	rs28763965	CC
DSP	rs149701627	CC
DSP	rs140474226	CC
DSP	rs1304410089	GG
DSP	rs1267435790	CC
DSP	rs121912997	CC
DSP	rs1194358112	GG
DSP	rs113726158	AA
DSP	rs1057517903	GG
DSP	rs1236464864	TT
DSP AS1	rs1057523045	CC

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de catarata congénita-hipotonía muscular progresiva-pérdida auditiva-retraso del desarrollo

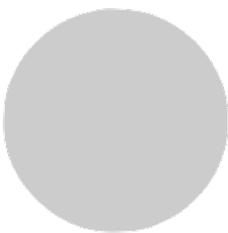
Es un trastorno de miopatía mitocondrial, genético y poco frecuente, caracterizado por cataratas congénitas, hipotonía muscular progresiva que afecta particularmente a las extremidades inferiores, reflejos tendinosos profundos reducidos, pérdida auditiva neurosensorial, retraso global del desarrollo y acidosis láctica. La biopsia muscular revela una actividad reducida de los complejos I, II y IV de la cadena respiratoria.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GFER	rs771809901	CC
GFER	rs121908192	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=330054](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=330054)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de catarata congénita-miocardopatía hipertrófica-miopatía mitocondrial

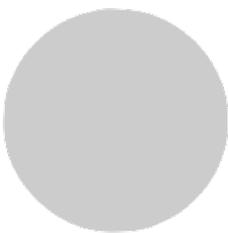
El síndrome de catarata congénita - miocardopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial (MCC) es una enfermedad mitocondrial caracterizada por cataratas, miocardopatía hipertrófica, debilidad muscular y acidosis láctica después del ejercicio.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGK	rs863223895	GG
AGK	rs746709222	CC
AGK	rs387907025	CC

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1369](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1369)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Chédiak-Higashi

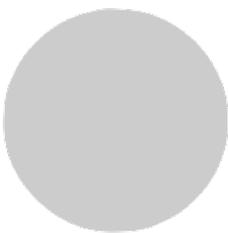
El síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) es un trastorno genético grave poco frecuente que generalmente se caracteriza por albinismo oculocutáneo parcial (OCA, ), inmunodeficiencia grave, hemorragia leve, disfunción neurológica y trastorno linfoproliferativo. Se han descrito una forma clásica de inicio temprano y una forma atenuada de inicio tardío (SHC atípico; ).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LYST	rs80338652	GG
LYST	rs80338651	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=167](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Christianson

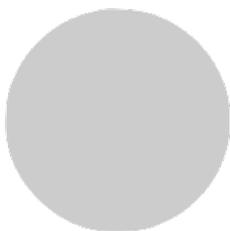
Es un defecto del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente caracterizado por discapacidad intelectual, ataxia, microcefalia posnatal e hiperpiesia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC9A6	rs797044508	GG
SLC9A6	rs587784399	TT
SLC9A6	rs398124224	CC
SLC9A6	rs122461162	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85278](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85278)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Chudley-McCullough

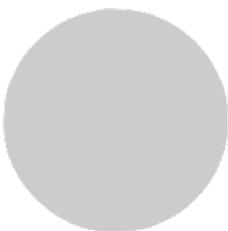
El síndrome de Chudley-McCullough es una sordera sindrómica, genética y poco frecuente, caracterizada por una pérdida auditiva neurosensorial bilateral de grave a profunda (congénita o rápidamente progresiva en la infancia), asociada a una malformación cerebral compleja que incluye hidrocefalia, diversos grados de agenesia parcial del cuerpo calloso, colpocefalia, displasia cortical cerebral y cerebelosa (polimicrogiria bilateral frontal medial, heterotopia subcortical frontal bilateral) y, en algunos casos, quistes aracnoideos. No suelen tener asociadas anomalías físicas importantes ni retraso psicomotor.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GPSM2	rs370907055	CC
GPSM2	rs145191476	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314597](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314597)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Cockayne

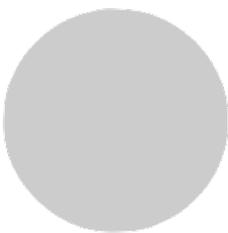
El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por estatura baja, apariencia facial característica, envejecimiento prematuro, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ERCC6	rs786205174	GG
ERCC6	rs751838040	GG
ERCC6	rs373227647	TT
ERCC6	rs371739894	CC
ERCC6	rs368728467	AA
ERCC6	rs202080674	GG
ERCC6	rs151242354	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=191](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=191)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Coffin-Lowry

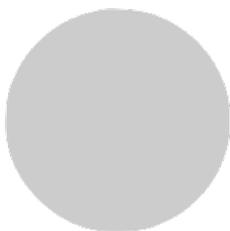
El síndrome de Coffin-Lowry (SCL) es un raro trastorno genético y neurológico caracterizado por retraso psicomotor y del crecimiento, dismorfismo facial, anomalías en los dígitos y cambios esqueléticos progresivos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RPS6KA3	rs398124177	CC
RPS6KA3	rs28935171	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=192](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=192)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción

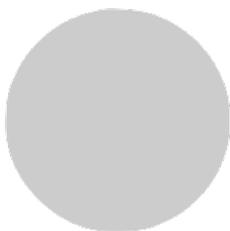
Es una cardiopatía congénita genética extremadamente infrecuente caracterizada por la presencia de CIA, principalmente del tipo ostium secundum, asociada con anomalías de la conducción como el bloqueo aurículoventricular, la fibrilación auricular o el bloqueo de rama derecha.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NKX2 5	rs72554028	CC
NKX2 5	rs104893901	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1479](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1479)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1

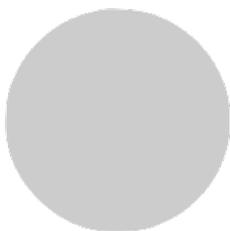
El síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1 es un síndrome de artrogriposis genético y poco frecuente, caracterizado por acinesia fetal total (detectable desde la semana 13 de gestación) acompañada de hidropesía, micrognatia, hipoplasia pulmonar, pterigión y contracturas articulares múltiples (generalmente contracturas por flexión en los codos y por extensión de las rodillas), lo que lleva sistemáticamente a la muerte antes de la semana 32 de gestación. Son hallazgos neuropatológicos característicos la ausencia de motoneuronas en el asta anterior, la atrofia grave de la médula espinal ventral y la hipoplasia musculoesquelética grave, sin evidencia de anomalías estructurales en otros órganos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1019	rs121434407	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1486](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1486)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de coriorretinopatía-microcefalia autosómica recesiva

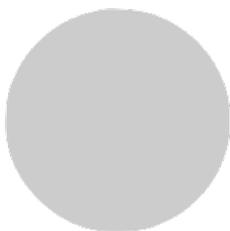
Es una enfermedad neuro-oftalmológica poco frecuente caracterizada por microcefalia grave de inicio prenatal (con fontanela anterior reducida y suturas con reborde), retraso del crecimiento, retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual (de leve a profunda), características dismórficas (frente inclinada, micro/ retrognacia, orejas prominentes) y deficiencias visuales (que incluyen de microftalmia a anoftalmia, retinopatía generalizada o lesiones retinianas múltiples con bordes definidos, pliegues retinianos con desprendimiento de retina, hipoplasia del nervio óptico, estrabismo, nistagmo). La resonancia magnética cerebral puede mostrar reducción del tamaño cortical, de los hemisferios cerebrales y del cuerpo calloso, paquigiria, patrón girial simplificado o normal. Otras características incluyen epilepsia y deficiencias neurológicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TUBGCP	rs192919234	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2518](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2518)

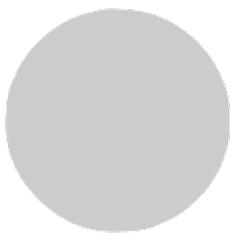
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Cornelia de Lange

Un síndrome poco frecuente de anomalías congénitas múltiples caracterizado por dismorfismo facial, hipertriosis, discapacidad intelectual de leve a profunda, restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) y/o restricción del crecimiento posnatal, dificultades para alimentarse, anomalías de las manos y los pies (que van desde anomalías reductivas graves de las extremidades, oligodactilia, a braquimetacarpia del primer metacarpo). Puede haber malformaciones viscerales variables.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=199](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CPLANE1	rs587784053	GG
CPLANE1	rs398124474	CC
HDAC8	rs886041936	GG
NIPBL	rs80358384	AA
NIPBL	rs80358375	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358362	CC
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358356	GG
NIPBL	rs797045779	TT
NIPBL	rs797045775	TT
NIPBL	rs797045769	CC
NIPBL	rs797045760	CC
NIPBL	rs797045752	CC
NIPBL	rs797045747	AA
NIPBL	rs77632238	CC
NIPBL	rs727503769	GG
NIPBL	rs62654864	CC
NIPBL	rs587784065	CC
NIPBL	rs587784062	CC
NIPBL	rs587784059	GG
NIPBL	rs587784050	CC
NIPBL	rs587784049	GG
NIPBL	rs587784048	GG
NIPBL	rs587784042	AA
NIPBL	rs587784039	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Costello

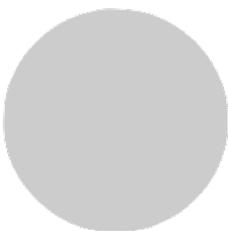
Un síndrome poco común con discapacidad intelectual, caracterizado por retraso del crecimiento, baja estatura, laxitud de las articulaciones, piel suave y rasgos faciales distintivos. La afectación cardíaca y neurológica es común y existe un mayor riesgo de sufrir ciertos tumores a lo largo de la vida. El síndrome de Costello pertenece a las RASopatías, un grupo de afecciones resultantes de mutaciones puntuales derivadas de la línea germinal que afectan la vía de la proteína quinasa activada por mitógeno RAS.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRR56	rs730880460	CC
LRR56	rs727503093	CC
LRR56	rs121917759	GG
LRR56	rs121917758	GG
LRR56	rs121917757	GG
LRR56	rs121917756	CC
LRR56	rs104894230	CC
LRR56	rs104894229	CC
LRR56	rs104894228	CC
LRR56	rs104894227	TT
LRR56	rs104894226	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3071](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3071)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes-rabdomiólisis-arritmia cardíaca-discapacidad intelectual

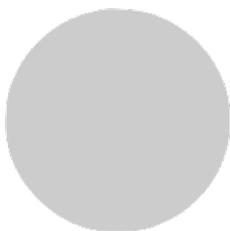
Es una enfermedad neurodegenerativa genética y poco frecuente. Está caracterizada por crisis metabólicas encefalomiopáticas episódicas agudas (de frecuencia y gravedad variables, por lo habitual desencadenadas por una enfermedad aguda), que se manifiestan con una profunda debilidad muscular, ataxia, convulsiones, arritmias cardíacas, rabdomiólisis con mioglobinuria, niveles elevados de creatinquinasa plasmática, hipoglucemia, acidosis láctica, valores aumentados de acilcarnitinas y un estado comatoso o de desorientación. El retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual y los signos corticales, piramidales y cerebelosos se desarrollan con la subsecuente neurodegeneración progresiva, ocasionando la pérdida del lenguaje expresivo y diversos grados de atrofia cerebral.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TANGO2	rs372949028	GG
TANGO2	rs199801224	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=480864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=480864)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans

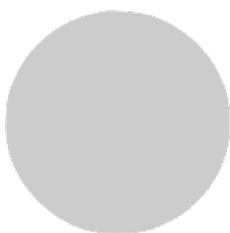
El síndrome de Crouzon con acantosis nigricans (CAN) es una forma muy rara de faciocranioestenosis. Su presentación clínica es variable y consiste en rasgos tipo-Crouzon y sinostosis prematura de las suturas craneales (enfermedad de Crouzon, ), asociado con acantosis nigricans (AN; ).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR3	rs28931615	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93262](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93262)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de De Barys

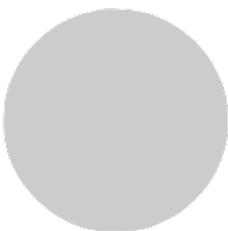
El síndrome de De Barys (DBS) se caracteriza por dismorfismo facial (fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho y plano y boca pequeña) con apariencia de progeroide, fontanela grande y de cierre tardío, cutis laxa (CL), hiperlaxitud articular, atetoide. movimientos e hiperreflexia, retraso del crecimiento pre y posnatal, déficit intelectual y retraso en el desarrollo, y opacidad de la córnea y cataratas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALDH18A	rs556267618	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2962](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2962)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de DEND

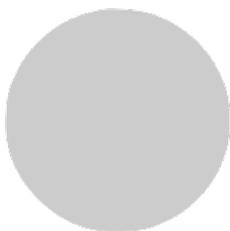
El síndrome DEND es una forma muy rara y generalmente grave de diabetes mellitus neonatal (NDM, consulte este término) caracterizada por una tríada de retraso en el desarrollo, epilepsia y diabetes neonatal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCC8	rs1048095	AA
INS IGF2	rs80356669	GG
INS IGF2	rs80356663	GG
INS IGF2	rs797045623	CC
INS IGF2	rs80356664	CC
KCNJ11	rs80356611	CC
KCNJ11	rs193929356	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79134)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Denys-Drash

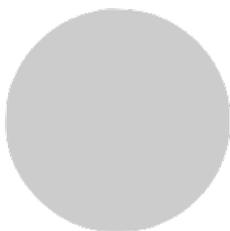
Es un trastorno glomerular sindrómico poco frecuente de origen genético caracterizado por la asociación de nefropatía que se presenta como proteinuria persistente o síndrome nefrótico manifiesto, tumor de Wilms y defectos genitourinarios estructurales. Además, los trastornos del desarrollo testicular son comunes en individuos con cariotipo 46,XY.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs1423753702	GG
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907900	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática

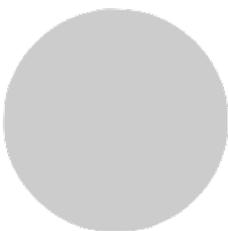
Es un grupo de enfermedades del síndrome de mantenimiento del ADN mitocondrial caracterizadas por la manifestación predominantemente neuromuscular, típicamente con hipotonía iniciada en la lactancia, acidosis láctica, retraso psicomotor, trastornos progresivos del movimiento hipercinético-distónico, oftalmoplejía externa, pérdida auditiva neurosensorial, convulsiones generalizadas y disfunción tubular renal variable. También puede tener asociada una amplia gama de diferentes manifestaciones clínicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RRM2B	rs776184830	GG
RRM2B	rs515726196	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254803](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254803)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica

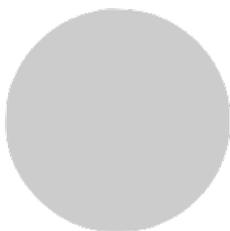
Un síndrome poco frecuente de agotamiento del ADN mitocondrial caracterizado por un inicio neonatal o infantil de retraso global del desarrollo, hipotonía, retraso en el crecimiento, deterioro neurológico progresivo, sordera neurosensorial y trastorno del movimiento. También se han informado convulsiones, oftalmoplejía externa, polineuropatía, cardiomiopatía y disfunción tubular renal. Las imágenes cerebrales pueden mostrar hiperintensidades ponderadas en T2 en los ganglios basales, y el examen de laboratorio puede revelar acidosis láctica y aciduria metilmalónica leve.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SUCLA2	rs121908538	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1933](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1933)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK

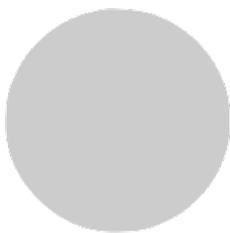
Es una enfermedad inmunitaria poco frecuente caracterizada por una reducción importante del contenido de ADN mitocondrial debido a una deficiencia de DGUOK que se manifiesta habitualmente con insuficiencia hepática de inicio temprano, retraso psicomotor, hipotonía, nistagmo rotatorio que evoluciona a opsoclonía, acidosis láctica e hipoglucemia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DGUOK	rs748597500	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=279934](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=279934)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de descamación cutánea acral

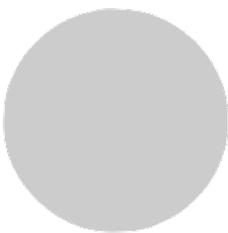
Es una forma de síndrome de descamación cutánea (PSS, por sus siglas en inglés) caracterizada por una descamación superficial cutánea que afecta predominantemente al dorso de las manos y de los pies.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGM5	rs115677373	AA
TGM5	rs112292549	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=263534](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263534)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de desequilibrio

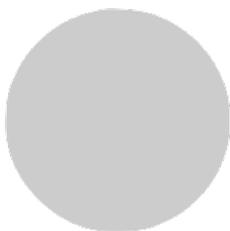
El síndrome de desequilibrio (DES) es un trastorno cerebeloso no progresivo caracterizado por ataxia asociada con discapacidad intelectual, retraso de la marcha e hipoplasia cerebelosa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VLDLR	rs770269674	GG
VLDLR	rs797046092	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1766](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1766)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de deterioro cognitivo-facies tosca-defectos cardíacos-obesidad-afectación pulmonar-talla baja-displasia

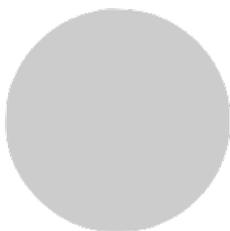
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, baja estatura, anomalías esqueléticas (como braquidactilia y anomalías vertebrales), obesidad, anomalías cardíacas, respiratorias y genitourinarias, y rasgos faciales dismórficos (incluida facies tosca), cejas gruesas, sinofrisa, hipertelorismo, nariz corta y respingona y filtrum largo). Otras manifestaciones notificadas son microcefalia, deficiencia auditiva, cataratas y reflujo gastroesofágico.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AFF4	rs786205680	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=444077](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444077)

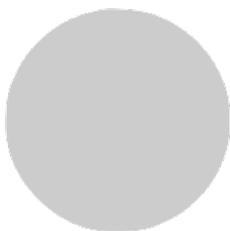
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK

Es una discapacidad intelectual sindrómica, genética y poco frecuente, caracterizada por discapacidad intelectual generalmente profunda con habla ausente, hipotonía infantil grave con reflejos disminuidos o ausentes, desarrollo motor marcadamente lento (sin progreso más allá de la capacidad de sentarse independientemente), epilepsia de inicio temprano, estrabismo y atrofia cerebral progresiva de inicio postnatal (que incluye pérdida de volumen cerebral, ventriculomegalia ex vacuo, disgenesia del cuerpo calloso, anomalías de la sustancia blanca que van desde cambios inespecíficos hasta leucodistrofia). Otras características clínicas adicionales descritas son: trastornos de la deglución, insuficiencia respiratoria, osteoporosis y dismorfia craneofacial variable (incluyendo plagio / braquicefalia, estrechamiento bitemporal, cejas altas y arqueadas, puente nasal alto, narinas antevertidas, paladar alto y labio superior en forma de carpa).

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TBCK	rs575822089	GG
TBCK	rs376699648	TT

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488632](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488632)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva

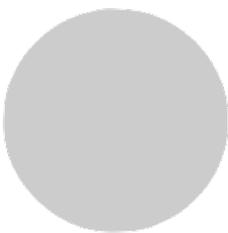
Es un trastorno de discapacidad intelectual sindrómica, genético y poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual, retraso motor significativo, trastorno grave del habla, hipotonía troncal de inicio temprano con hipertonia / espasticidad distal progresiva, microcefalia y anomalías conductuales (rasgos autistas, agresividad o comportamiento autoagresivo, trastornos del sueño). La dismorfia facial variable incluye punta nasal ancha con alas nasales pequeñas, surco nasolabial largo y/o plano y bermellón del labio superior delgado. Por lo general, se asocia discapacidad visual (estrabismo, hipermetropía, miopía).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CTNNB1	rs863224864	TT
CTNNB1	rs797044875	GG
CTNNB1	rs775104326	CC
CTNNB1	rs397514554	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404473)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa

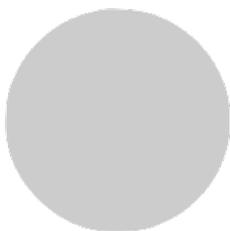
El déficit intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelosa, también conocido como síndrome OPHN1, es una forma sindrómica poco frecuente de disgenesia cerebelosa que se caracteriza por un déficit intelectual de grado moderado a grave y anomalías cerebelosas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OPHN1	rs587784234	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137831](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137831)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento

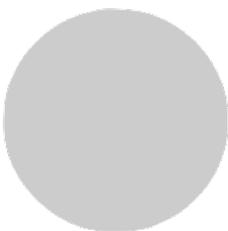
Es una discapacidad intelectual sindrómica de origen genético y poco frecuente caracterizada por una discapacidad intelectual de leve a grave asociada a alteraciones variables, que incluyen hipotonía, discinesia, espasticidad, marcha atáxica, microcefalia, epilepsia y trastornos de conducta. La RM puede revelar hipoplasia del cuerpo calloso o ventriculomegalia. También se han descrito otros hallazgos adicionales, tales como hiperlaxitud articular, alteraciones de la pigmentación cutánea y afectación visual.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DDX3X	rs796052235	GG
DDX3X	rs796052232	TT
DDX3X	rs796052231	CC
DDX3X	rs796052226	TT

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457260](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457260)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X- malformación de Dandy-Walker-enfermedad de los ganglios

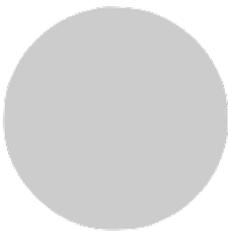
La malformación de Dandy-Walker ligada al cromosoma X con discapacidad intelectual, enfermedad de los ganglios basales y convulsiones (XDIBS) o síndrome de Pettigrew es una malformación del sistema nervioso central caracterizada por un déficit intelectual grave, hipotonía temprana con progresión a espasticidad y contracturas, coreoatetosis, convulsiones, cara dismórfica (cara alargada con frente prominente) y anomalías en las imágenes cerebrales como la malformación de Dandy-Walker y depósitos de hierro.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AP1S2	rs587777542	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1568](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1568)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X- psicosis-macroorquidia

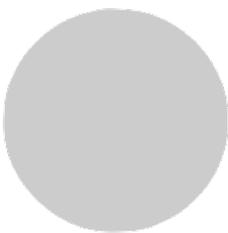
Es una discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X caracterizada por retraso del desarrollo, grado variable de discapacidad intelectual, retraso o ausencia del habla, signos piramidales, temblor y macroorquidia, así como estado de ánimo variable y trastornos de conducta, incluyendo psicosis y comportamiento de tipo autista. Afecta predominantemente a varones, mientras que algunas mujeres muestran capacidades cognitivas más bajas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MECP2	rs63094662	CC
MECP2	rs61751444	GG
MECP2	rs28934908	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3077](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3077)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de discapacidad intelectual-afasia expresiva-dismorfia facial

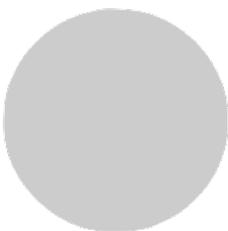
Es una discapacidad intelectual sindrómica de origen genético poco frecuente caracterizada por discapacidad intelectual de moderada a grave, déficit del lenguaje (habla completamente ausente o significativamente afectada) y dismorfia facial distintiva (cara alargada, cejas rectas y, con menor frecuencia, orejas de implantación baja y manchas café con leche). Otros hallazgos adicionales observados de forma variable incluyen retraso motor, trastornos de conducta y crisis epilépticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SETBP1	rs606231273	CC
SETBP1	rs606231272	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436151](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436151)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual-catarata-pabellón auditivo calcificado-miopatía

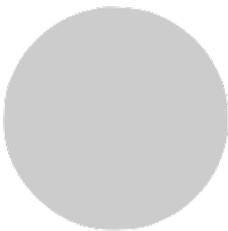
El síndrome de discapacidad intelectual-cataratas-pabellón auditivo calcificado-miopatía es un síndrome genético poco frecuente de discapacidad intelectual caracterizado por macrocefalia, hipotonía, rasgos faciales dismórficos (frente amplia, ptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, agrandamiento y calcificación del oído externo, mandíbula grande), escaso vello corporal, estatura alta y discapacidad intelectual. En la edad adulta también se ha descrito pérdida auditiva, diabetes resistente a la insulina y desgaste progresivo de los músculos distales (que derivan en contracturas articulares). Las manifestaciones menos frecuentes incluyen trastornos conductuales (agresión e inquietud), el hipotiroidismo, la calcificación cerebral, la ataxia y la neuropatía periférica.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZBTB20	rs483353069	TT

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3042](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3042)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual-convulsiones-hipofosfatasa-anomalías oftalmológicas y esqueléticas

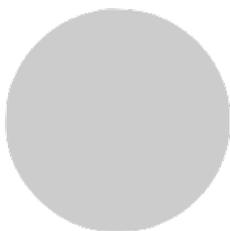
Es un trastorno congénito raro de glicosilación con hipotonía neonatal, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual profunda, convulsiones desde la lactancia, problemas visuales, atrofia cerebral y cerebelosa, y anomalías esqueléticas como braquicefalia y escoliosis. Los afectados presentan características dismórficas: frente alta, nariz corta, boca abierta debido a hipotonía facial, entre otras. Pueden tener anomalías cardíacas, urogenitales y baja concentración de fosfatasa alcalina en plasma.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs200790673	AA
PIGT	rs201317502	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=369837](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369837)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta

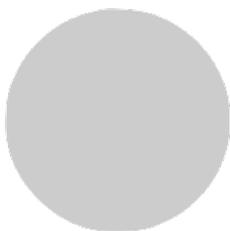
Es una discapacidad intelectual sindrómica poco frecuente caracterizada por hipotonía, retraso global del desarrollo, habla ausente o limitada, discapacidad intelectual, macrocefalia, leves rasgos dismórficos, epilepsia y trastorno del espectro autista. También se han asociado anomalías oftalmológicas, cardíacas, esqueléticas y del sistema nervioso central.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PPP2R5D	rs863225081	GG
PPP2R5D	rs863225080	GG
PPP2R5D	rs863225079	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457279](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457279)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del habla grave-dismorfia leve

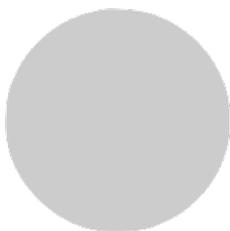
El síndrome de discapacidad intelectual - retraso del habla grave - dismorfia leve es un trastorno de discapacidad intelectual sindrómico, genético y poco frecuente, con un fenotipo muy variable. Por lo general, está caracterizado por retraso global del desarrollo de leve a grave, trastorno grave del habla y del lenguaje, discapacidad intelectual de leve a grave, disfagia, hipotonía, macrocefalia relativa a verdadera, y trastornos de conducta que pueden incluir rasgos autistas, hiperactividad y labilidad emocional. Los rasgos faciales suelen incluir frente ancha y prominente, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, ptosis, nariz bulbosa y corta con punta ancha, bermellón grueso, boca ancha y abierta con las comisuras inclinadas hacia abajo. Se pueden asociar malformaciones cerebrales, cardíacas, urogenitales y oculares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FOXP1	rs869025203	GG
FOXP1	rs869025202	TT
FOXP1	rs797045586	CC
FOXP1	rs797045584	GG
FOXP1	rs794727155	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391372](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391372)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4

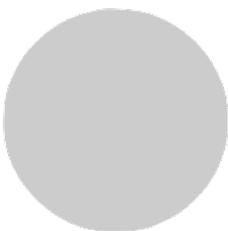
Es una enfermedad neurometabólica grave, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por el inicio en la lactancia de una regresión progresiva del neurodesarrollo, atrofia óptica con nistagmo y enfermedad difusa de la sustancia blanca. Por lo general, los individuos afectados presentan hipotonía central que progresa a espasticidad e hiperreflexia de las extremidades, evolucionando eventualmente hacia un estado vegetativo. El síndrome se asocia con frecuencia a infecciones torácicas recurrentes y en ocasiones se pueden observar crisis epilépticas (por lo general tónico-clónicas generalizadas). La RM cerebral muestra anomalías simétricas bilaterales difusas en la sustancia blanca periventricular con lesiones variables en otras áreas, aunque con conservación de los ganglios basales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ISCA2	rs730882246	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457406](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457406)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de displasia cortical-epilepsia focal

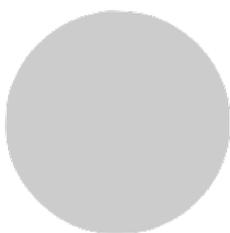
Es una epilepsia genética y poco frecuente caracterizada por macrocefalia o perímetro cefálico relativamente grande, reflejos tendinosos profundos disminuidos o ausentes y leve retraso de la motricidad gruesa en la primera infancia, seguido de convulsiones focales resistentes al tratamiento con regresión del lenguaje, anomalías conductuales (hiperactividad, déficit de atención, comportamiento agresivo/autoagresivo, rasgos de espectro autista) y discapacidad intelectual posterior.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CNTNAP	rs752550849	CC
CNTNAP	rs730880276	GG
CNTNAP	rs398124268	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163681](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163681)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto

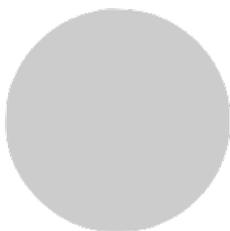
El síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto, es una displasia ósea genética, poco frecuente, con un fenotipo muy variable, que se caracteriza típicamente por platispondilia, braquidactilia de tipo E (metacarpianos y metatarsianos cortos, falanges distales cortas en manos y pies), cúbito corto bilateral y una forma leve de talla baja. Otras características incluyen hallazgos esqueléticos adicionales (p. ej., hipoplasia mediofacial, cambios degenerativos en los fémures proximales, limitación a la extensión del codo, sacralización bilateral de L5, pie equinovaro), así como miopía, pérdida auditiva y discapacidad intelectual.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs121912880	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1856](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1856)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos-bastones

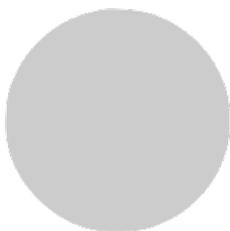
El síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos y bastones se caracteriza por la asociación de displasia espondilometafisaria (marcada por platispondilia, acortamiento de los huesos tubulares e irregularidad metafisaria progresiva y ahuecamiento), con retraso del crecimiento posnatal y deterioro visual progresivo debido a la distrofia de conos y bastones. Hasta el momento, se ha descrito en ocho individuos. La transmisión parece ser autosómica recesiva.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCYT1A	rs587777195	AA
PCYT1A	rs587777194	CC
PCYT1A	rs587777192	GG
PCYT1A	rs587777191	CC
PCYT1A	rs587777190	GG
PCYT1A	rs587777189	GG
PCYT1A	rs540053239	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85167](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85167)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal-hiperqueratosis palmoplantar-disqueratosis laríngea

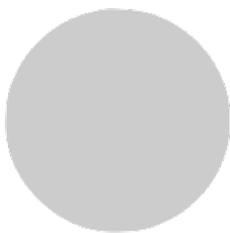
El síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal - hiperqueratosis palmoplantar - disqueratosis laríngea es un trastorno de distrofia corneal, genético y poco frecuente, caracterizado por opacificación corneal y disqueratosis (que pueden causar discapacidad visual), asociado a características sistémicas que incluyen hiperqueratosis palmoplantar, disqueratosis laríngea, cicatrices hiperqueratósicas pruríticas, rinitis crónica, dishidrosis y/o engrosamiento ungueal.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NLRP1	rs1057519493	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352662](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352662)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción

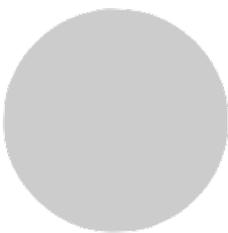
La distrofia de córnea con sordera de percepción (DCSP), o síndrome de Harboyan, es una afección córnea degenerativa caracterizada por la asociación de una distrofia endotelial congénita hereditaria (CHED, ) y una pérdida de audición neurosensorial postlingual progresiva.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC4A11	rs759540763	CC
SLC4A11	rs121909394	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1490](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1490)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Donnai-Barrow

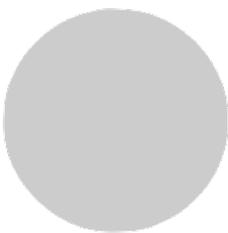
Es un síndrome polimalformativo congénito caracterizado por dismorfia facial característica, miopía y otros hallazgos oculares, pérdida auditiva, agenesia del cuerpo caloso, proteinuria de bajo peso molecular y discapacidad intelectual variable. También son comunes la hernia diafragmática congénita (HDC) y/o el onfalocele.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRP2	rs80338747	AA
LRP2	rs752197557	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2143](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2143)

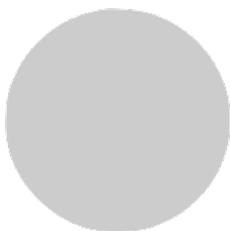
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Dravet

El síndrome de Dravet (SD) es una epilepsia hereditaria de la infancia caracterizada por una variedad de crisis resistentes a fármacos frecuentemente inducidas por fiebre, presentándose en niños, por lo demás, sanos, y que generalmente deriva en discapacidad motora y cognitiva.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=33069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33069)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1027	rs863225037	CC
LOC1027	rs863225036	TT
LOC1027	rs863225035	AA
LOC1027	rs863225033	CC
LOC1027	rs863225032	GG
LOC1027	rs796053036	CC
LOC1027	rs796053014	TT
LOC1027	rs796053004	GG
LOC1027	rs796053001	AA
LOC1027	rs794726853	CC
LOC1027	rs794726852	TT
LOC1027	rs794726851	CC
LOC1027	rs794726845	GG
LOC1027	rs794726841	GG
LOC1027	rs794726836	CC
LOC1027	rs794726835	TT
LOC1027	rs794726822	CC
LOC1027	rs794726817	CC
LOC1027	rs794726816	TT
LOC1027	rs794726809	GG
LOC1027	rs794726804	AA
LOC1027	rs794726801	GG
LOC1027	rs794726800	CC
LOC1027	rs794726789	GG
LOC1027	rs794726784	CC
LOC1027	rs794726781	GG
LOC1027	rs794726780	CC
LOC1027	rs794726779	GG
LOC1027	rs794726770	CC
LOC1027	rs794726769	CC
LOC1027	rs794726763	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Dubin-Johnson

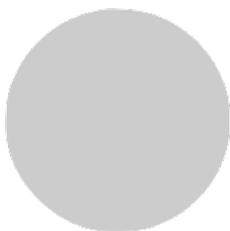
El síndrome de Dubin-Johnson (SJD) es un trastorno hepático hereditario benigno caracterizado clínicamente por hiperbilirrubinemia crónica, predominantemente conjugada, e histopatológicamente por depósito de pigmento negro-marrón en las células parenquimatosas del hígado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCC2	rs72558199	CC
ABCC2	rs56199535	CC
ABCC2	rs34937870	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=234](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=234)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen

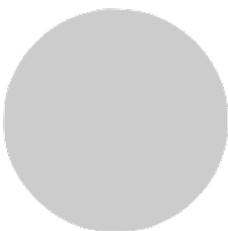
Es una displasia ósea primaria genética poco frecuente del grupo de las displasias espondilo-epi-metafisarias (SEMD, por sus siglas en inglés) caracterizada por talla baja grave progresiva de tronco corto, esternón protuberante, microcefalia, discapacidad intelectual y hallazgos radiológicos patognomónicos (platispondilia generalizada con placas terminales de doble joroba, cabezas femorales de osificación irregular, proceso odontoide hipoplásico y crestas ilíacas "en encaje").

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYM	rs775414124	TT
DYM	rs768509996	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=239](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=239)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Ehlers-Danlos cardíaco-valvular

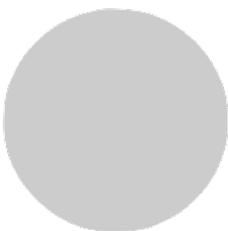
Es una forma poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos (SED) caracterizada por piel suave, hiperextensibilidad cutánea, propensión a hematomas, formación de cicatrices atróficas, hipermovilidad articular y graves defectos progresivos de las válvulas cardíacas incluyendo insuficiencia de la válvula mitral y/o aórtica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL1A2	rs67162110	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=230851](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230851)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil

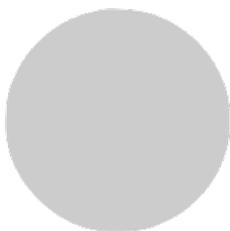
El síndrome de Ehlers-Danlos, tipo hiper móvil (HT-EDS) es la forma más frecuente del EDS, un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo, y se caracteriza por hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad cutánea leve, fragilidad tisular y manifestaciones extra-muscoloesqueléticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL3A1	rs863224860	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=285](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=285)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural

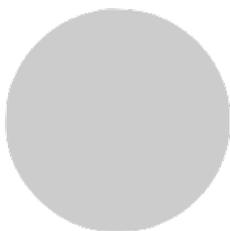
Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por contracturas congénitas múltiples, rasgos craneofaciales distintivos (como fontanela agrandada, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, escleróticas azules, deformidad del pabellón auricular, paladar ojival) evidentes al nacimiento o en la lactancia temprana, así como hallazgos cutáneos característicos (hiperextensibilidad de la piel, fragilidad cutánea con cicatrices atróficas, propensión a hematomas y un aumento del número de surcos palmares). Otros hallazgos adicionales incluyen luxaciones crónicas o recurrentes, deformidades torácicas y de la columna vertebral, dedos de las manos con forma peculiar, divertículos colónicos, neumotórax y anomalías urogenitales y oculares, entre otros. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHST14	rs121908258	AA
CHST14	rs121908257	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2953](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2953)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Ehlers-Danlos periodontal

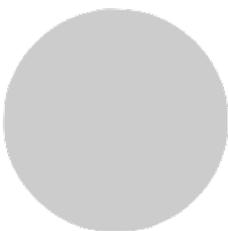
Un tipo raro de síndrome de Ehlers-Danlos caracterizado por la aparición en la niñez o la adolescencia de periodontitis grave e intratable, falta de encía adherida y presencia de placas pretibiales. Las manifestaciones adicionales son hematomas fáciles, hipermovilidad principalmente de las articulaciones distales, hiperextensibilidad y fragilidad de la piel, cicatrización anormal, infecciones recurrentes, hernias, rasgos faciales marfanoide, acrogeria y vasculatura prominente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C1S	rs886040975	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=75392](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75392)

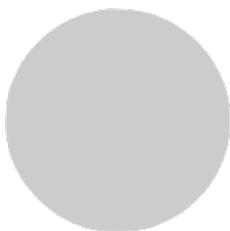
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Ehlers-Danlos vascular

Es un trastorno poco frecuente del tejido conjuntivo genético que se caracteriza típicamente por la asociación de una fragilidad orgánica inesperada (rotura arterial/intestinal/uterina grave) con características físicas variables como piel fina y translúcida, tendencia a la formación de hematomas y rasgos faciales acrogéricos.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=286)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL3A1	rs878853651	GG
COL3A1	rs794728060	CC
COL3A1	rs794728040	GG
COL3A1	rs587779723	GG
COL3A1	rs587779716	GG
COL3A1	rs587779715	GG
COL3A1	rs587779706	GG
COL3A1	rs587779705	GG
COL3A1	rs587779704	GG
COL3A1	rs587779703	GG
COL3A1	rs587779696	GG
COL3A1	rs587779695	GG
COL3A1	rs587779691	GG
COL3A1	rs587779687	GG
COL3A1	rs587779682	AA
COL3A1	rs587779673	GG
COL3A1	rs587779672	GG
COL3A1	rs587779671	GG
COL3A1	rs587779664	GG
COL3A1	rs587779650	GG
COL3A1	rs587779644	GG
COL3A1	rs587779641	GG
COL3A1	rs587779639	GG
COL3A1	rs587779638	GG
COL3A1	rs587779634	GG
COL3A1	rs587779627	GG
COL3A1	rs587779623	GG
COL3A1	rs587779620	GG
COL3A1	rs587779609	GG
COL3A1	rs587779607	CC
COL3A1	rs587779606	GG

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de encefalomiopatía-miocardopatía-dificultad respiratoria neonatal

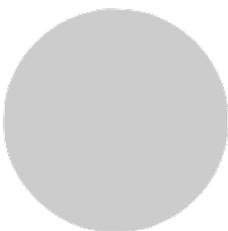
Es una enfermedad mitocondrial poco frecuente caracterizada por la aparición neonatal de signos y síntomas cardíacos y/o neurológicos graves asociados principalmente con un desenlace fatal en el período neonatal o de lactancia, aunque también se ha descrito un fenotipo más leve de inicio tardío y afectación neurológica lentamente progresiva. Las manifestaciones clínicas son variables e incluyen insuficiencia respiratoria, hipotonía, miocardopatía y crisis. El lactato sérico está elevado en la mayoría de los casos. Las imágenes cerebrales pueden mostrar atrofia o hipoplasia cerebelosa.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COQ4	rs143441644	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457185](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457185)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial-síndrome nefrótico-epidermolisis ampollosa

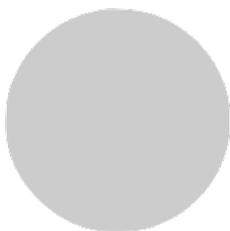
Es un trastorno multiorgánico potencialmente letal que se desarrolla en los primeros meses de vida. Se presenta con dificultad respiratoria y proteinuria en rango nefrótico, y conduce a enfermedad pulmonar intersticial grave y fallo renal. Adicionalmente, algunos pacientes presentan alteraciones cutáneas, que varían desde ampollas y erosiones cutáneas a un fenotipo tipo epidermolisis bullosa, con distrofia ungueal en los dedos de los pies y cabello escaso.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGA3	rs797045048	GG
ITGA3	rs540704248	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=306504](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306504)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de epilepsia progresiva-discapacidad intelectual, tipo finlandés

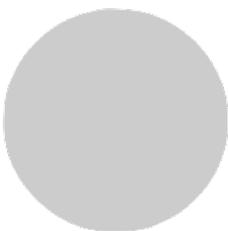
La epilepsia progresiva-déficit intelectual, tipo finlandés (también conocida como epilepsia nórdica) es un subtipo de la lipofuscinosis neuronal ceroides (LNC; ), caracterizada por convulsiones, deterioro progresivo de la capacidad intelectual y pérdida de la visión en grado variable.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLN8	rs104894064	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1947](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1947)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X

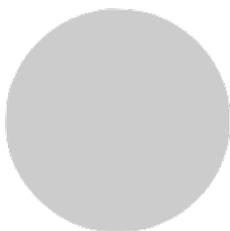
La epilepsia restringida femenina con discapacidad intelectual es un síndrome epiléptico raro ligado al cromosoma X caracterizado por convulsiones febriles o afebriles (principalmente tónico-clónicas, pero también de ausencia, mioclónicas y atónicas) que comienzan en los primeros años de vida y, en la mayoría de los casos, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual de gravedad variable. Los trastornos del comportamiento (p. ej., rasgos autistas, hiperactividad y agresividad) también se asocian con frecuencia. Esta enfermedad afecta exclusivamente a mujeres, siendo los hombres portadores indemnes, a pesar de una herencia ligada al cromosoma X.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCDH19	rs797045873	GG
PCDH19	rs796052839	TT
PCDH19	rs796052837	GG
PCDH19	rs796052813	CC
PCDH19	rs796052812	GG
PCDH19	rs796052802	GG
PCDH19	rs796052800	CC
PCDH19	rs796052799	GG
PCDH19	rs587784299	TT
PCDH19	rs398123603	TT
PCDH19	rs267606933	GG
PCDH19	rs1060502176	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2076](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2076)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de fibromatosis gingival-hipertricosis

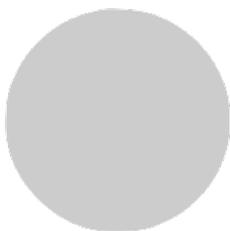
Es un trastorno poco frecuente autosómico dominante, caracterizado por un agrandamiento generalizado de la encía que se produce en el nacimiento o durante la infancia, que está asociado con una hipertricosis generalizada que se desarrolla a partir del nacimiento, durante los primeros años de vida, o en la pubertad y que afecta predominantemente a la cara, las extremidades superiores y la espalda media.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCA5	rs199753304	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2026](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2026)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Floating-Harbor

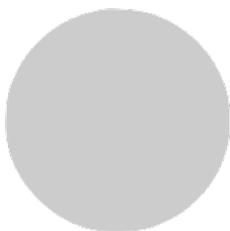
Es un síndrome dismórfico/ de anomalías congénitas múltiples asociado a discapacidad intelectual caracterizado por dismorfia facial, talla baja con retraso de la edad ósea y del lenguaje expresivo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SRCAP	rs587784444	CC
SRCAP	rs199469465	CC
SRCAP	rs199469464	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2044](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2044)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Bloom

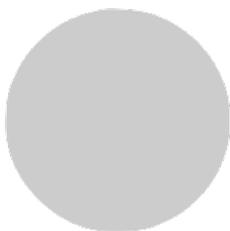
El síndrome de Bloom es un trastorno poco común asociado con deficiencia de crecimiento pre y posnatal, una erupción eritematosa telangiectásica de la cara y otras áreas expuestas al sol, resistencia a la insulina y predisposición al cáncer de aparición temprana y recurrente de múltiples sistemas orgánicos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs200389141	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=125](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=125)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Frasier

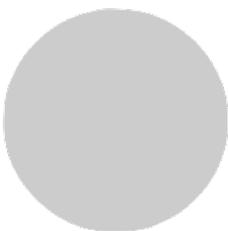
Es un trastorno glomerular sindrómico poco frecuente y de origen genético caracterizado por la asociación de nefropatía glomerular progresiva y disgenesia gonadal completa 46,XY con un riesgo elevado de desarrollar gonadoblastoma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WT1	rs587776577	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=347](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=347)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker

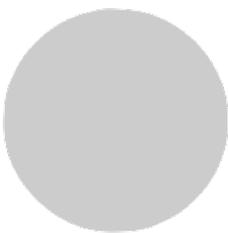
Una rara enfermedad priónica humana hereditaria caracterizada por la aparición en la edad adulta de ataxia cerebelosa lentamente progresiva, con demencia que se desarrolla relativamente tarde en el curso de la enfermedad (fenotipo atáxico clásico). Los pacientes pueden presentar alteraciones de la marcha y caídas frecuentes, disartria, disfagia, nistagmo, dismetría y, finalmente, síndrome pancerebeloso, mioclonías, espasticidad, demencia grave y mutismo. La enfermedad es invariablemente fatal después de cinco años en promedio. El sello neuropatológico es la presencia de numerosas placas multicéntricas de proteínas priónicas en la corteza cerebral y cerebelosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRNP	rs11538758	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=356](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=356)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Gitelman

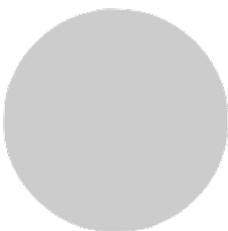
Es un síndrome poco frecuente caracterizado por alcalosis metabólica hipopotasémica acompañada de hipomagnesemia significativa y una excreción urinaria de calcio disminuida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR6863	rs199974259	GG
SLC12A3	rs749098014	GG
SLC12A3	rs568513106	TT
SLC12A3	rs374163823	GG
SLC12A3	rs267607050	CC
SLC12A3	rs140012781	CC
SLC12A3	rs121909382	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=358](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=358)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Hermansky-Pudlak con fibrosis pulmonar

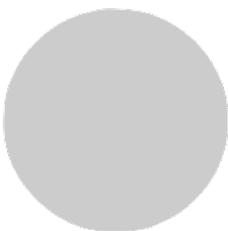
El síndrome de Hermansky-Pudlak con fibrosis pulmonar es un trastorno que incluye los dos tipos del síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS-1 y HPS-4), (HPS; ), un trastorno multisistémico caracterizado por albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en algunos casos, fibrosis pulmonar o colitis granulomatosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPS1	rs121908385	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231500](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231500)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de BLOC-2

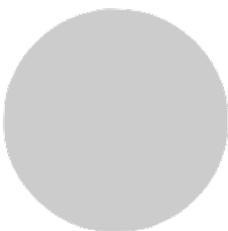
El síndrome de Hermansky-Pudlak sin fibrosis pulmonar como complicación incluye tres tipos relativamente leves (HPS-3, HPS-5 y HPS-6) del síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS; consulte este término), un trastorno multisistémico caracterizado por lesiones oculares o albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en algunos casos, colitis granulomatosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPS3	rs201227603	GG
HPS3	rs121908316	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=231512](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231512)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hidropesía-acidosis láctica-anemia sideroblástica-fallo multisistémico

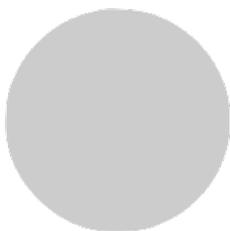
Es una enfermedad mitocondrial poco frecuente caracterizada por complicaciones prenatales que incluyen oligohidramnios, restricción del crecimiento fetal, hidrops y anemia, seguido de acidosis láctica grave, enfermedad de las membranas hialinas, hipertensión pulmonar, anomalías cardíacas, disfunción hepática, anomalías urogenitales y enfermedad renal progresiva, crisis, trombocitopenia y anemia sideroblástica que provoca fallo orgánico multisistémico, y fallecimiento poco después del nacimiento. También se han descrito casos de pacientes menos gravemente afectados con pérdida auditiva neurosensorial y retraso del desarrollo que sobrevivieron al período neonatal.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LARS2	rs786205560	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=528091](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=528091)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas

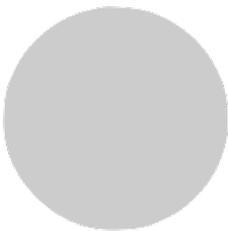
Es un trastorno por inmunodeficiencia combinada no grave de origen genético y poco frecuente caracterizada por niveles séricos de IgM normales o elevados con niveles séricos de IgG, IgA e IgE bajos o ausentes. Se manifiesta con infecciones bacterianas recurrentes o graves y una mayor susceptibilidad a infecciones oportunistas (en particular, neumonía debida a *P. jiroveci*, pero también a infecciones crónicas por *criptosporidium*, *criptococos*, *citomegalovirus* y *toxoplasma*). Con frecuencia se asocia a trastornos hematológicos (neutropenia, anemia, trombocitopenia). Los hallazgos inmunológicos revelan una disminución del número de células B CD27+ de memoria y ausencia de centros germinales.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CD40LG	rs193922136	CC
CD40LG	rs193922135	CC
CD40LG	rs104894778	CC
CD40LG	rs104894777	TT
CD40LG	rs104894774	TT
CD40LG	rs104894769	TT

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=183663](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=183663)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante

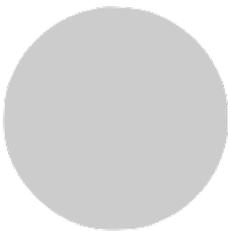
Es una inmunodeficiencia primaria extremadamente poco frecuente caracterizada por la tríada clínica de IgE sérica elevada (> 2000 UI/ml), abscesos estafilocócicos cutáneos recurrentes y neumonía recurrente con formación de neumatoceles.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STAT3	rs193922722	AA
STAT3	rs193922720	CC
STAT3	rs193922719	TT
STAT3	rs193922717	CC
STAT3	rs193922716	GG
STAT3	rs113994139	CC
STAT3	rs113994135	GG
STAT3	rs193922721	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2314](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2314)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de hiperfosfatasa-discapacidad intelectual

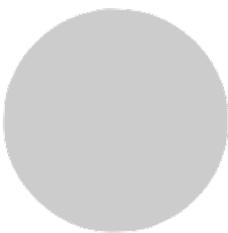
Síndrome de hiperfosfatasa con discapacidad intelectual. Es un trastorno óseo congénito y poco frecuente relacionado con la glucosilación caracterizado por hipotonía, grave retraso del desarrollo, discapacidad intelectual, convulsiones, incremento de la fosfatasa alcalina sérica, falanges distales cortas con hipoplasia ungueal y rasgos faciales dismórficos. En algunos casos, se ha descrito paladar hendido, megacolon, malformaciones anorrectales y defectos cardíacos congénitos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PIGV	rs139073416	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=247262](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247262)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia

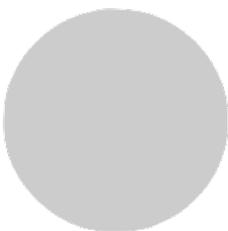
El síndrome de hiperinsulinismo - hiperamoniemia es un trastorno raro del metabolismo energético caracterizado clínicamente por hipoglucemia hiperinsulinémica sintomática recurrente e hiperamoniemia entre leve y moderada persistente que, por lo general, es asintomático, y que está asociado a convulsiones.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GLUD1	rs797045597	CC
GLUD1	rs121909734	CC
GLUD1	rs121909731	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35878](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35878)

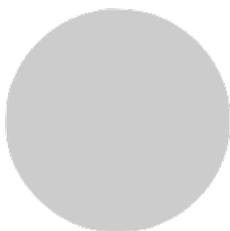
## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual

El síndrome de hipohidrosis - hipoplasia del esmalte - queratodermia palmoplantar - discapacidad intelectual es un trastorno sindrómico de discapacidad intelectual, genético y poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual grave con alteraciones significativas del habla y del lenguaje, hipohidrosis (que a menudo produce hipertermia), con apariencia normal de las glándulas sudoríparas, hipoplasia del esmalte dental, hiperqueratosis palmoplantar y una alta frecuencia de microcefalia adquirida. También se puede observar dismorfia facial leve, incluyendo ensanchamiento lateral de las cejas, punta nasal ancha y borde del bermellón grueso.

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363523](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363523)

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COG6	rs730882236	AA

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hipoplasia del páncreas-atresia intestinal-hipoplasia de la vesícula biliar

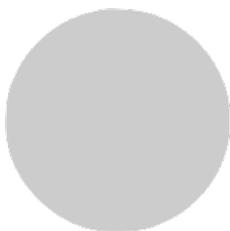
Es un síndrome de malformación visceral, genético, poco frecuente y potencialmente mortal, caracterizado por diabetes neonatal, páncreas hipoplásico o anular, atresia duodenal y yeyunal, así como aplasia o hipoplasia de la vesícula biliar. Los afectados suelen presentar retraso del crecimiento intrauterino, fallo de medro, malnutrición, malrotación intestinal, malabsorción, hiperbilirrubinemia conjugada, acolia e infecciones. También puede tener asociadas anomalías cardíacas.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RFX6	rs587780440	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=293864](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293864)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita

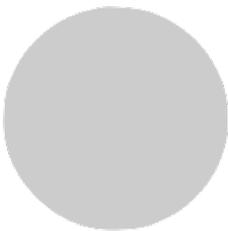
Una diabetes mellitus sindrómica poco frecuente caracterizada por agenesia pancreática parcial, diabetes mellitus y anomalías cardíacas (incluida la transposición de los grandes vasos, defectos del tabique auricular o ventricular, estenosis pulmonar o conducto arterioso permeable).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GATA6	rs797045593	CC
GATA6	rs387906818	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2255](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2255)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave

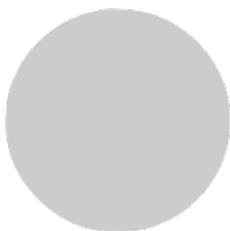
El síndrome de hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave es un trastorno genético neurodegenerativo poco frecuente caracterizado por hipotonía grave persistente (que se presenta al nacer o en la infancia temprana), retraso grave del desarrollo global (habla deficiente o ausente, dificultad o incapacidad para rodar, sentarse o caminar), discapacidad intelectual grave, y fallo de medro. Otras manifestaciones adicionales incluyen microcefalia, espasticidad progresiva, estrabismo bilateral y nistagmo, estreñimiento y rasgos faciales dismórficos variables (que incluyen plagiocefalia, frente ancha, nariz pequeña, orejas de implantación baja, micrognatia y boca abierta con el labio superior en forma de carpa).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UNC80	rs869025319	TT
UNC80	rs869025317	GG
UNC80	rs864321623	GG
UNC80	rs200659479	CC
UNC80	rs864321622	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=371364](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371364)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Holt-Oram

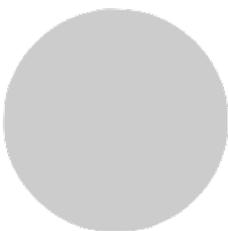
Es un síndrome genético con defectos de reducción de las extremidades caracterizado por anomalías esqueléticas de las extremidades superiores y defectos cardíacos congénitos de gravedad variable

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TBX5	rs863223776	CC
TBX5	rs104894382	GG
TBX5	rs104894378	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=392](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=392)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Hutchinson-Gilford

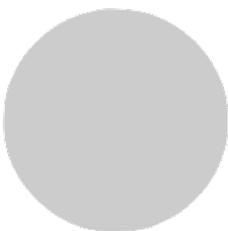
El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford es una enfermedad rara, fatal, autosómica dominante y de envejecimiento prematuro, que comienza en la niñez y se caracteriza por una reducción del crecimiento, retraso en el crecimiento, una apariencia facial típica (frente prominente, ojos protuberantes, nariz delgada con punta en forma de pico, labios, micrognatia y orejas protuberantes) y distintas características dermatológicas (alopecia generalizada, piel de aspecto envejecido, piel esclerótica y con hoyuelos en el abdomen y las extremidades, vasculatura cutánea prominente, despigmentación, hipoplasia ungueal y pérdida de grasa subcutánea).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LMNA	rs58596362	CC
LMNA	rs267607547	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=740](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=740)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia

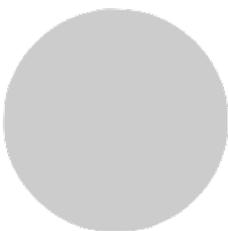
La ictiosis folicular-alopecia-fotofobia (IFAP) es un trastorno genético raro caracterizado por la triada ictiosis folicular, alopecia y fotofobia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MBTPS2	rs122468178	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2273](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2273)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de ictiosis y prematuridad

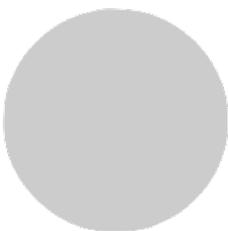
El síndrome de ictiosis y prematuridad es una ictiosis congénita sindrómica poco frecuente caracterizada por el nacimiento prematuro (por lo general, a las 30-32 semanas de gestación) y cambios epidérmicos caracterizados por una descamación gruesa tipo caseoso, asfixia respiratoria neonatal y eosinofilia persistente. Tras el periodo neonatal se observa una mejoría espontánea tanto de la sintomatología general como del proceso cutáneo (escamas tipo vérnix caseosa) evolucionando a una discreta hiperqueratosis folicular con atopia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC27A4	rs137853134	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=88621](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88621)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Imerlund-Gräsbeck

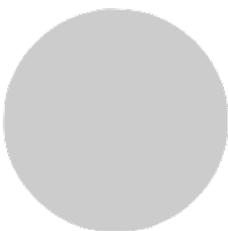
El síndrome de Imerlund-Grasbeck (IGS) o malabsorción selectiva de vitamina B12 (cobalamina) con proteinuria es un trastorno autosómico recesivo raro caracterizado por deficiencia de vitamina B12 que comúnmente resulta en anemia megaloblástica, que responde a la terapia parenteral con vitamina B12 y aparece en la niñez.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CUBN	rs386833778	GG
CUBN	rs374417889	GG
CUBN	rs143944436	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=35858](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35858)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de inicio temprano de convulsiones-anomalías de las extremidades distales-dismorfia facial-retraso generalizado del

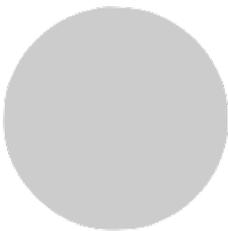
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por un retraso variable en el desarrollo, discapacidad intelectual, convulsiones de aparición temprana y dismorfismo facial (que incluye cejas arqueadas, fisuras palpebrales largas, puente nasal prominente, orejas grandes, labio superior delgado y paladar arqueado alto). ). Otras características informadas son microcefalia, hipotonía, retraso del crecimiento, defectos cardíacos congénitos y malformaciones de los dedos de manos y pies, así como manifestaciones neurológicas adicionales (como ataxia o cuadriplejía espástica). Las imágenes del cerebro pueden mostrar hipoplasia del cuerpo calloso, anomalías de la sustancia blanca o atrofia cortical.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OTUD6B	rs368313959	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=505237](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505237)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos

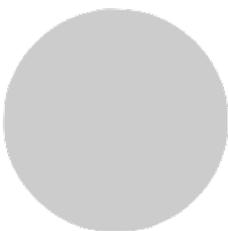
El síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos (SICA) es una forma de síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA; ), un trastorno del desarrollo sexual (DSD), caracterizado por la presencia de genitales externos femeninos en un individuo 46,XY con desarrollo testicular normal pero con testículos no descendidos y falta de respuesta a los niveles de andrógenos apropiados para la edad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AR	rs9332970	TT
AR	rs754201976	GG
AR	rs137852594	CC
AR	rs137852572	GG
AR	rs137852565	GG
AR	rs137852564	GG
AR	rs137852562	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99429](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99429)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos

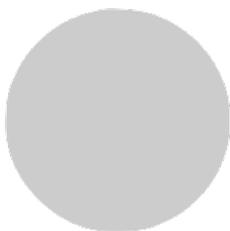
Es un trastorno del desarrollo sexual (DSD) distinto del síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos (SIA completo), caracterizado por un desarrollo genital anómalo en un individuo 46,XY con un desarrollo normal de los testículos y sensibilidad parcial a los niveles de andrógenos apropiados para la edad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AR	rs9332971	GG
AR	rs137852577	CC
AR	rs137852569	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90797](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90797)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de insuficiencia hepática aguda-afectación multisistémica del lactante

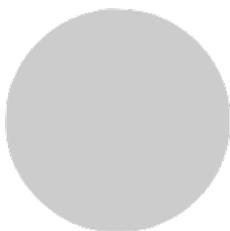
Es una enfermedad hepática parenquimatosa, genética y poco frecuente, caracterizada por insuficiencia hepática aguda que se presenta en el primer año de vida con fallo de medro, hipotonía, moderado retraso global del desarrollo, convulsiones, pruebas de función hepática anómalas, anemia microcítica y niveles elevados de lactato sérico. Otras características asociadas incluyen esteatosis hepática y fibrosis, morfología cerebral anómala y tubulopatía renal. El deterioro de la insuficiencia hepática es exarcebado por afecciones leves.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NBAS	rs761330483	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=370088](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370088)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Jackson-Weiss

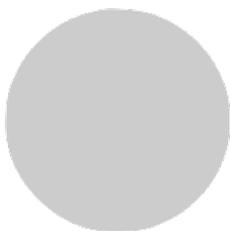
Es un trastorno genético poco frecuente caracterizado por malformaciones en el pie (fusiones tarsianas y metatarsianas; primeros dedos de los pies cortos, anchos y desviados medialmente) y, en algunos afectados, craneosinostosis con anomalías faciales. Las manos de los afectados presentan un fenotipo normal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR1	rs121909627	GG
FGFR2	rs121918487	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1540](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1540)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Jeune

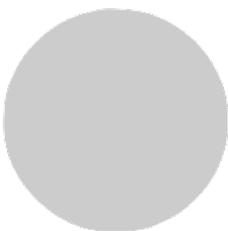
El síndrome de Jeune, también llamado distrofia torácica asfixiante, es una displasia con costillas cortas caracterizada por tórax estrecho, extremidades cortas y anomalías esqueléticas radiológicas que incluyen acetábulo en forma de tridente y cambios metafisarios.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DYNC2LI	rs769975073	GG
DYNC2LI	rs745930390	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=474](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=474)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Johanson-Blizzard

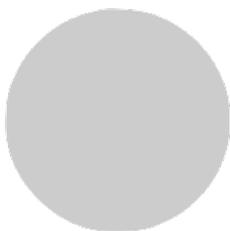
Es un síndrome por anomalías congénitas múltiples caracterizado por insuficiencia pancreática exocrina, hipoplasia / aplasia de las alas nasales, hipodoncia, pérdida auditiva neurosensorial, retraso del crecimiento, malformaciones anales y urogenitales y discapacidad intelectual variable.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UBR1	rs797045112	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2315](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2315)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Joubert con defecto hepático

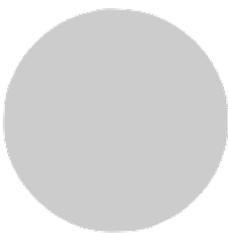
El síndrome de Joubert (SJ) con defecto hepático es un subtipo muy poco frecuente del síndrome de Joubert y trastornos relacionados (JSRD, ), y se caracteriza por los rasgos neurológicos del SJ asociados a una fibrosis hepática congénita (CHF).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM67	rs758948621	AA
TMEM67	rs267607119	TT
TMEM67	rs267607115	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1454](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1454)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Joubert con defecto ocular

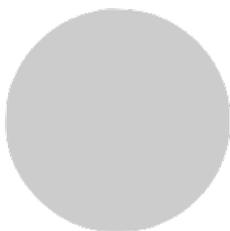
El síndrome de Joubert con defecto ocular es, junto con el SJ puro, el subtipo más frecuente del síndrome de Joubert y trastornos relacionados (JSRD, consulte estos términos) caracterizado por las características neurológicas del SJ asociadas con distrofia de retina.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs777668842	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs201391050	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=220493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220493)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal

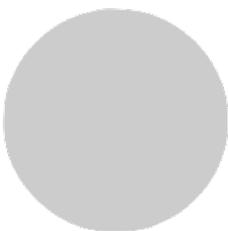
Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Joubert (SJ) y trastornos relacionados (JSRD), y se caracteriza por los hallazgos neurológicos del SJ asociados a enfermedades renales y oculares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM216	rs755459875	TT
TMEM216	rs201108965	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2318](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2318)

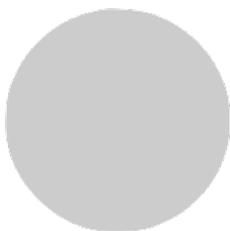
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Kabuki

Es un trastorno del desarrollo neurológico o anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por cinco características principales: discapacidad intelectual (típicamente de leve a moderada), malformaciones viscerales (frecuentemente defectos cardíacos congénitos), persistencia de las yemas de los dedos del feto, baja estatura posnatal, anomalías esqueléticas (braquimesofalangia, braquidactilia). V, anomalías de la columna vertebral y clinodactilia del quinto dedo) y rasgos faciales específicos (cejas arqueadas y anchas, fisuras palpebrales largas, eversión del párpado inferior, orejas grandes y prominentes en forma de copa, punta nasal deprimida y columela corta). Con frecuencia se observan varias características adicionales.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2322](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2322)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KMT2D	rs863224890	GG
KMT2D	rs797045659	GG
KMT2D	rs794727688	GG
KMT2D	rs794727420	GG
KMT2D	rs727503987	GG
KMT2D	rs727503983	GG
KMT2D	rs727503979	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783711	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783695	GG
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs398123729	CC
KMT2D	rs398123721	GG
KMT2D	rs398123708	GG
KMT2D	rs398123704	GG
KMT2D	rs267607237	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Kelley-Seegmiller

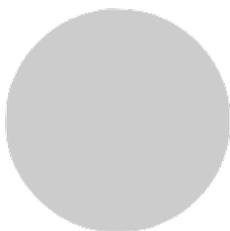
El síndrome de Kelley-Seegmiller (KSS) es la forma más leve del déficit de Hipoxantina-guanina-fosforribosil-transferasa (HPRT), un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas, asociado a la sobreproducción de ácido úrico (AU) que conduce a urolitiasis, y a la aparición temprana de gota.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPRT1	rs398123241	GG
HPRT1	rs369065223	CC
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852484	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79233](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79233)

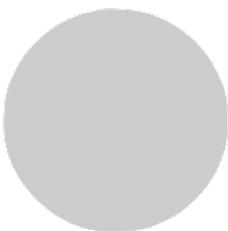
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de la piel apergaminada

Es una enfermedad cutánea poco frecuente de progresión lenta caracterizada por una piel endurecida unida firmemente a los tejidos subyacentes (principalmente en los hombros, la parte baja de la espalda, las nalgas y los muslos), hipertrichosis e hiperpigmentación leves que recubren las áreas afectadas de la piel, así como una movilidad articular limitada (principalmente de articulaciones grandes) con contracturas por flexión. También se pueden asociar nódulos cutáneos, que afectan principalmente a las articulaciones interfalángicas distales, así como manifestaciones extracutáneas, que incluyen neuropatía difusa por atrapamiento, escoliosis, marcha de puntillas y tórax estrecho. Asimismo, se han notificado cambios pulmonares restrictivos, debilidad muscular, talla baja y retraso del crecimiento. No se ha descrito hiperreactividad vascular, anomalías inmunológicas ni afectación visceral, muscular u ósea.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2833](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2833)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FBN1	rs267606798	CC

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Leigh

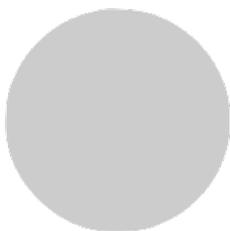
Una enfermedad neurológica progresiva definida por características neuropatológicas específicas que asocian lesiones del tronco encefálico y de los ganglios basales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP6	rs199476138	TT
CYTB	rs207459999	GG
MIR3944	rs587776498	GG
MT TK	rs118192098	AA
MT TV	rs199476144	CC
ND6	rs199476109	TT
SURF1	rs782682492	TT
SURF1	rs782623477	GG
SURF1	rs781948238	CC
SURF2	rs863224926	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=506](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=506)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Leigh con síndrome nefrótico

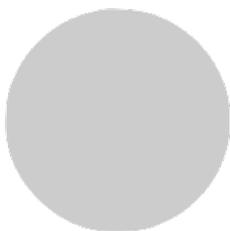
Es una enfermedad neurometabólica genética y poco frecuente caracterizada por encefalomiopatía (incluyendo retraso del desarrollo, nistagmo, ataxia progresiva, distonía, amiotrofia, pérdida visual, sordera neurosensorial, crisis) y lesiones bilaterales y simétricas en los ganglios basales o tronco encefálico en estudios de imagen, en asociación con síndrome nefrótico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COQ2	rs121918233	CC
COQ2	rs121918231	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=255249](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255249)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Lesch-Nyhan

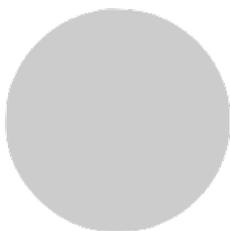
El síndrome de Lesch-Nyhan (LNS) es la forma más grave del déficit de la hipoxantina-guanina-fosforribosil-transferasa (HPRT), un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas asociado con una sobreproducción de ácido úrico (AU), discapacidad neurológica y problemas de conducta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPRT1	rs387906725	GG
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs137852489	CC
HPRT1	rs137852488	GG
HPRT1	rs137852487	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=510](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=510)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal-lactato elevado

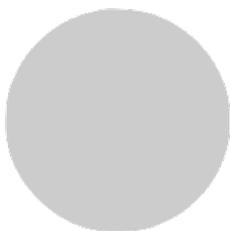
Esta enfermedad se caracteriza por ataxia cerebelosa progresiva con disfunción piramidal y de la médula espinal, asociada con anomalías características visibles por IRM y una concentración de lactato anormalmente elevada en la materia blanca.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DARS2	rs182811621	GG
DARS2	rs121918210	GG
DARS2	rs121918208	GG
DARS2	rs121918207	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=137898](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137898)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de leucoencefalopatía-anomalías del tálamo y tallo cerebral-lactato elevado

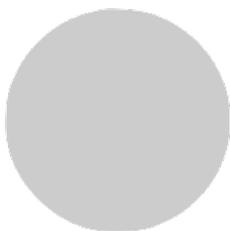
El síndrome de leucoencefalopatía - anomalías del tálamo y tronco cerebral - aumento de lactato (LTBL) es un trastorno neurológico genético raro caracterizado por síntomas neurológicos de inicio temprano, curso clínico bifásico, características únicas de RM (incluyendo anomalías extensas y simétricas de la sustancia blanca profunda) y un aumento de los niveles de lactato en los fluidos corporales. La forma grave se caracteriza por retraso en el desarrollo psicomotor, convulsiones, hipotonía de inicio temprano y niveles de lactato persistentemente aumentados. La forma leve generalmente se presenta con irritabilidad, regresión psicomotora después de los seis meses de edad y niveles de lactato temporalmente elevados, con mejoría clínica generalizada a partir del segundo año.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EARS2	rs376103091	GG
EARS2	rs201842633	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314051](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314051)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora

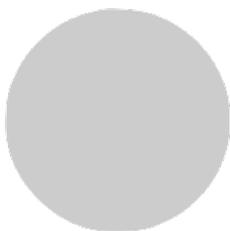
Es un trastorno neurodegenerativo peroxisomal caracterizado por tortícolis espasmódica, temblor distónico de cabeza, temblor de intención, nistagmo, hiposmia e hipogonadismo hipergonadotrófico con azoospermia. También se observan leves trastornos cerebelosos (temblor de intención en el lado izquierdo, alteraciones del equilibrio y de la marcha). La resonancia magnética (RM) muestra hiperintensidad talámica bilateral, lesiones del tronco cerebral "en mariposa" y lesiones en la región occipital. Los estudios de la velocidad de conducción nerviosa de las extremidades inferiores muestran una neuropatía predominantemente motora y ligeramente sensitiva.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SCP2	rs144132787	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163684](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163684)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts

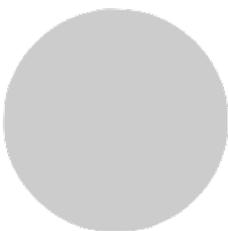
El síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts se caracteriza por la asociación de lisencefalia tipo I con anomalías craneofaciales (microcefalia severa, frente baja inclinada, puente nasal ancho y prominente y ojos muy separados) y retraso del crecimiento posnatal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RELN	rs797045915	GG
RELN	rs587780437	CC
RELN	rs587780435	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=89844](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89844)

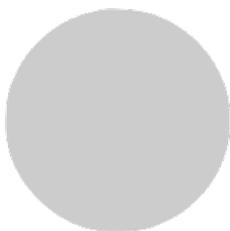
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Loeys-Dietz

Es un trastorno genético del tejido conjuntivo poco frecuente caracterizado por un amplio espectro de manifestaciones craneofaciales, vasculares y esqueléticas. Se han descrito cuatro subtipos genéticos que forman un continuo clínico.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD3	rs730880214	GG
SMAD3	rs587782977	GG
TGFBR1	rs886038919	AA
TGFBR1	rs760079636	GG
TGFBR1	rs727503470	GG
TGFBR1	rs113605875	GG
TGFBR1	rs111854391	CC
TGFBR1	rs111426349	CC
TGFBR2	rs886039551	GG
TGFBR2	rs869025537	GG
TGFBR2	rs727504421	GG
TGFBR2	rs727504292	GG
TGFBR2	rs727503475	GG
TGFBR2	rs587782979	GG
TGFBR2	rs397516840	GG
TGFBR2	rs193922664	TT

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60030](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60030)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo

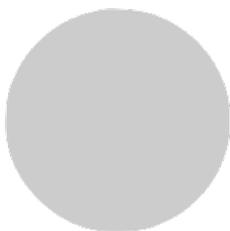
Es una enfermedad neurológica genética y poco frecuente caracterizada por la asociación de macrocefalia, rasgos faciales dismórficos y retraso psicomotor que conlleva a discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista. La dismorfia facial puede incluir prominencia frontal, hipertelorismo, hipoplasia mediofacial, puente nasal deprimido, nariz corta y filtrum largo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs387907053	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=210548](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=210548)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-no compactación del ventrículo izquierdo

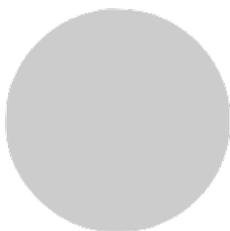
Es una discapacidad intelectual sindrómica, genética y poco frecuente, caracterizada por retraso del desarrollo psicomotor, con trastornos del lenguaje, macrocefalia, hipotonía, rasgos faciales dismórficos (que incluyen cara alargada, fisuras palpebrales inclinadas y nariz prominente y aplanada) y miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo. Los afectados también presentan anomalías esqueléticas (p. ej. escoliosis, clinodactilia de los dedos de las manos, pies planos), constitución física delgada y comportamiento tímido. Se pueden asociar estrabismo y diversos signos neurológicos (como ataxia, temblor e hiperreflexia), así como epilepsia, autismo y hallazgos en la resonancia magnética mostrando un cerebelo pequeño y anomalías del cuerpo calloso. Se ha descrito una variante fenotípica sin afectación cardíaca.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NONO	rs869025343	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=466791](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466791)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de macrotrombocitopenia-linfedema-retraso del desarrollo-dismorfia facial-camptodactilia

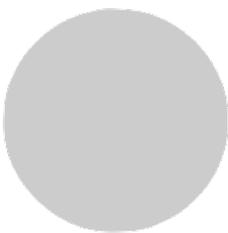
Es un síndrome dismórfico/ de múltiples anomalías congénitas poco frecuente asociado a discapacidad intelectual y caracterizado por retraso global del desarrollo, macrotrombocitopenia, linfedema y rasgos faciales dismórficos (como sinofridia, ptosis, eversión de la porción lateral del párpado inferior y labio superior fino, entre otros). Otras manifestaciones descritas incluyen anomalías cardíacas y genitourinarias, hipoacusia neurosensorial, anomalías oftalmológicas, anomalías esqueléticas e inmunodeficiencia. Las imágenes cerebrales pueden mostrar ventrículos agrandados, atrofia cerebelosa o cambios en la sustancia blanca.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDC42	rs797044916	AA
CDC42	rs797044870	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=487796](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487796)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de malformación cerebral fetal letal-atresia duodenal-hipoplasia renal bilateral

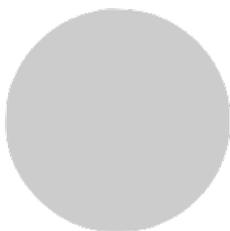
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples letales genético poco frecuente caracterizado por letalidad en la mitad de la gestación y características de una ciliopatía. Las manifestaciones clínicas incluyen hidrocefalia, hipoplasia del vermis cerebeloso, agenesia del cuerpo calloso, atresia duodenal, malrotación gastrointestinal, hipoplasia renal bilateral y rasgos craneofaciales dismórficos (como microcefalia, hipertelorismo, orejas de implantación baja, nariz prominente, columela corta, paladar hendido, micrognatia, y boca ancha).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CENPF	rs779120472	GG
CENPF	rs375014198	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=444069](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444069)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Malpuech

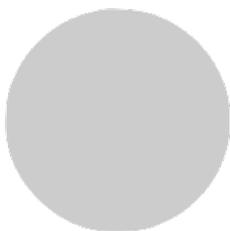
Un síndrome de anomalías congénitas múltiples poco común caracterizado por un espectro de anomalías del desarrollo que incluyen labio hendido y/o paladar hendido, craneosinostosis, discapacidad intelectual y/o discapacidad de aprendizaje, sinostosis radiocubital, anomalías genitales y vesicorenales. El dismorfismo facial observado incluye hipertelorismo, blefarofimosis, blefaroptosis, cejas arqueadas. Las características menos comunes informadas incluyen defectos de la cámara anterior, anomalías cardíacas (p. ej., defecto del tabique ventricular; ), orejuela caudal, hernia umbilical/onfalocele y diástasis de rectos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1019	rs149010496	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2453](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2453)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Marfan

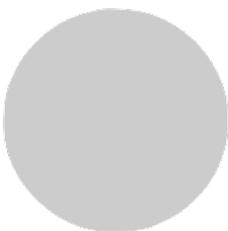
El síndrome de Marfan es una enfermedad sistémica del tejido conectivo caracterizada por una combinación variable de manifestaciones cardiovasculares, musculoesqueléticas, oftálmicas y pulmonares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBR2	rs886038794	GG
TGFBR2	rs863224935	TT
TGFBR2	rs104893819	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893815	GG
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs121918715	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=558](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=558)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Marinesco-Sjogren

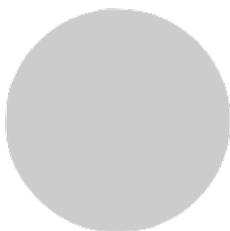
El síndrome de Marinesco-Sjögren (MSS) pertenece al grupo de ataxias cerebelosas autosómicas recesivas. Las características principales de la MSS son ataxia cerebelosa, catarata congénita, y retraso del desarrollo psicomotor.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SIL1	rs119456966	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=559](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=559)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Marshall

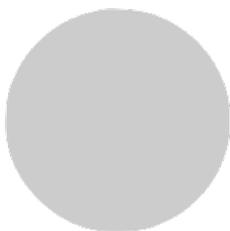
Es un síndrome malformativo caracterizado por dismorfia facial, hipoplasia grave de los huesos nasales y senos frontales, afectación ocular, pérdida auditiva de inicio temprano, anomalías esqueléticas y ectodérmicas anhidróticas, y talla baja con displasia espondiloepifisaria, así como artrosis de inicio precoz.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL11A1	rs398122828	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=560)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de McCune-Albright

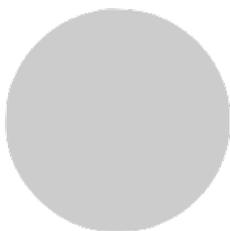
El síndrome de McCune-Albright (SMA) se define clásicamente por la triada clínica de displasia fibrosa de los huesos (DF), manchas cutáneas café con leche y pubertad precoz (PP).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAS	rs121913495	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=562](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=562)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de McKusick Kaufman

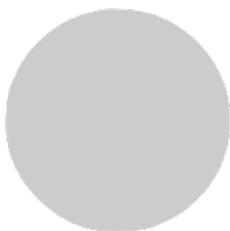
Se trata de un síndrome genético raro con múltiples anomalías congénitas. Sus características incluyen malformaciones genitourinarias como hidrometrocolpos en mujeres e hipospadias en hombres, además de polidactilia postaxial. También se pueden presentar defectos cardíacos. El hidrometrocolpos es causado por obstrucciones como un himen imperforado. Otras malformaciones que se pueden encontrar son atresia coanal, problemas en la hipófisis, atresia esofágica, enfermedad de Hirschsprung y anomalías vertebrales. Está relacionado con el síndrome de Bardet-Biedl y los pacientes podrían desarrollar síntomas de este último, como la retinosis pigmentaria, en la infancia tardía.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MKKS	rs74315396	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2473)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Meacham

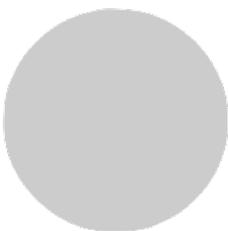
El síndrome de Meacham es un síndrome malformativo múltiple que se caracteriza por anomalías diafragmáticas congénitas, anomalías genitales y malformaciones cardíacas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WT1	rs121907910	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3097](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3097)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen

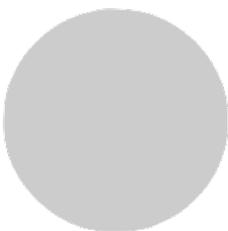
Es un síndrome dismórfico/ de anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por la enfermedad de Hirschsprung, dismorfia facial (frente inclinada, cejas altas arqueadas, pestañas largas, telecanto/ hipertelorismo, ptosis, orejas prominentes, lóbulos de las orejas gruesos, puente nasal prominente, filtrum grueso, bermellón del labio inferior evertido y mentón puntiagudo), retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual y anomalías cerebrales variables (polimicrogiria focal o generalizada, o cuerpo calloso hipoplásico).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIFBP	rs730882150	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=66629](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=66629)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de megalencefalia-cifoscoliosis grave-sobrecrecimiento

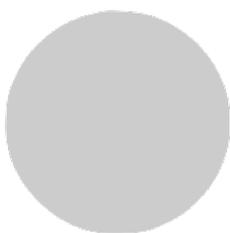
Es un síndrome dismórfico/ de múltiples anomalías congénitas de base genética y poco frecuente caracterizado por sobrecrecimiento y macrocefalia con megalencefalia aparente al nacimiento, retraso global del desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual y rasgos faciales dismórficos (incluyendo frente prominente, cara alargada, cejas escasas, hipertelorismo, fisuras palpebrales descendentes y prognatismo). Los pacientes pueden presentar talla alta con dolicoostenomelia, aracnodactilia, cifoescoliosis y laxitud articular, así como manifestaciones neurológicas, como hipotonía, ataxia de la marcha o crisis convulsivas. Las neuroimágenes pueden mostrar un aumento del volumen de sustancia blanca, engrosamiento del cuerpo calloso o hipoplasia cerebelosa.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HERC1	rs797045141	TT
HERC1	rs753780877	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457359](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457359)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogiria

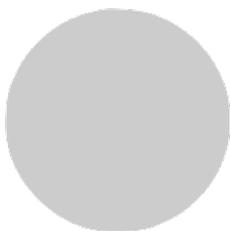
Es un trastorno poco frecuente del desarrollo durante la embriogénesis caracterizado por una desregulación del crecimiento con sobrecrecimiento del cerebro y de múltiples tejidos somáticos, con malformaciones capilares cutáneas, megalencefalia (MEG) o hemimegalencefalia (HMEG), malformaciones cerebrales corticales (en particular polimicrogiria), dismorfia facial característica, anomalías del crecimiento somático con asimetría corporal y cerebral, retraso psicomotor y anomalías digitales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PIK3CA	rs587776932	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=60040](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60040)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia postaxial-hidrocefalia

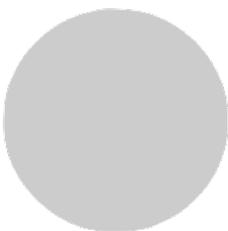
Es un síndrome caracterizado por megalencefalia, polimicrogiria e hidrocefalia con polidactilia de grado variable. Se ha descrito en seis pacientes no emparentados. También se asocia con discapacidad intelectual o retraso del desarrollo. El modo de herencia del síndrome es desconocido, ya que todos los casos registrados fueron esporádicos.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CCND2	rs587777620	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=83473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83473)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de melanoma familiar con lunares atípicos múltiples

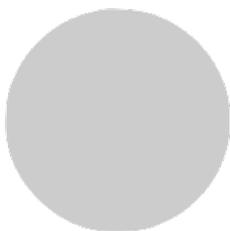
El síndrome FAMMM es una genodermatosis hereditaria caracterizada por la presencia de múltiples nevos melanocíticos (a menudo >50) y antecedentes familiares de melanoma así como, en un subgrupo de pacientes, con un mayor riesgo para desarrollar cáncer de páncreas y otros tumores malignos.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs1800586	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404560](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404560)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva

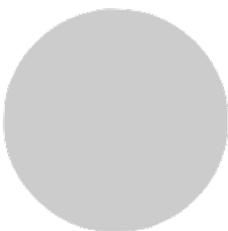
El síndrome de microcefalia congénita - encefalopatía grave - atrofia cerebral progresiva es un trastorno neurometabólico, genético y poco frecuente, caracterizado por microcefalia grave progresiva, retraso global del desarrollo de grave a profundo, discapacidad intelectual, convulsiones (generalmente tónicas y/o mioclónicas y con frecuencia intratables), hiperekplexia e hipotonía axial con espasticidad apendicular, así como hiperreflexia, tetraplejia discinética y anomalía morfológica cerebral (atrofia cerebral con características adicionales variables que incluyen ventriculomegalia, hipoplasia pontina y/o cerebelosa, patrón girial simplificado y mielinización retardada). También pueden asociarse ceguera cortical, dificultades de alimentación e insuficiencia respiratoria.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CZ1P	rs754043007	GG
CZ1P	rs398122975	GG
CZ1P	rs398122974	GG
CZ1P	rs148111963	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391376](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391376)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de microcefalia postnatal-hipotonía infantil-diplejía espástica-disartria-discapacidad intelectual

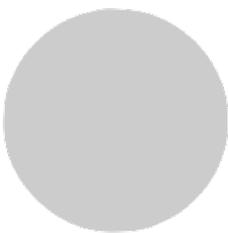
Es un trastorno neurológico genético poco frecuente, caracterizado por microcefalia postnatal, hipotonía durante la lactancia seguida en la mayoría de los casos de espasticidad progresiva afectando principalmente a las extremidades inferiores, y diplejía o paraparesia espástica, discapacidad intelectual, retraso o ausencia del habla y disartria. En algunos pacientes se han descrito crisis epilépticas y rasgos dismórficos leves.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GPT2	rs115352435	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477673](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477673)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-trastorno del neurodesarrollo-tórax pequeño

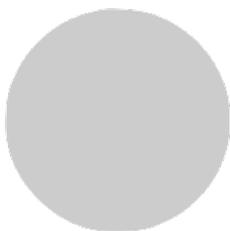
Es un síndrome dismórfico/ de múltiples anomalías congénitas poco frecuente asociado a discapacidad intelectual y caracterizado por macrocefalia, crisis, rasgos faciales dismórficos (que incluyen frente alta, fisuras palpebrales descendentes, hipertelorismo, puente nasal deprimido y macrostomía), megalencefalia y tórax pequeño. Otras características descritas incluyen hernia umbilical, hipotonía muscular, retraso global del desarrollo psicomotor, comportamiento autista y manchas café con leche, entre otras.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTOR	rs878855328	CC
MTOR	rs863225264	CC
MTOR	rs786205165	CC

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457485](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457485)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-dismorfia facial

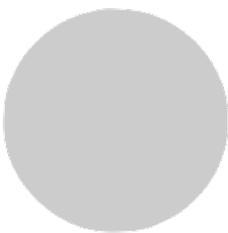
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por grados variables de retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual con lenguaje deficiente o ausente, hipotonía, cuerpo calloso hipoplásico o ausente y dismorfismo facial (como cara alargada, protuberancia frontal, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, y labio superior en forma de carpa). Otras características reportadas incluyen microcefalia, convulsiones, ataxia de la marcha, escoliosis y sindactilia de los dedos, entre otras.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PPP2R1A	rs863225094	GG
PPP2R1A	rs786205228	CC
PPP2R1A	rs786205227	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457284](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457284)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatía

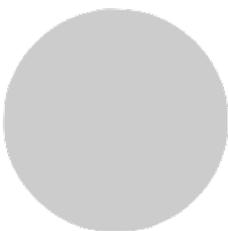
La microcefalia con o sin coriorretinopatía, linfedema o discapacidad intelectual (MCLID) es una afección autosómica dominante poco frecuente que se caracteriza por una expresión variable de microcefalia, trastornos oculares que incluyen coriorretinopatía, linfedema congénito de las extremidades inferiores y discapacidad intelectual de leve a moderada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIF11	rs797045650	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2526](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2526)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de microcefalia-malformación capilar

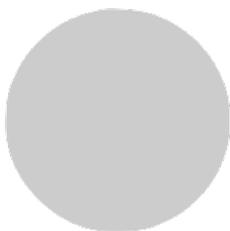
Es una anomalía vascular genética, poco frecuente, caracterizada por microcefalia congénita grave, deficiente crecimiento somático, múltiples malformaciones capilares cutáneas difusas, epilepsia intratable, profundo retraso global del desarrollo, cuadriparesia espástica y falanges distales hipoplásicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs143739249	CC
STAMBP	rs797046015	TT
STAMBP	rs397509390	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=294016](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=294016)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de microdelección 5q14.3

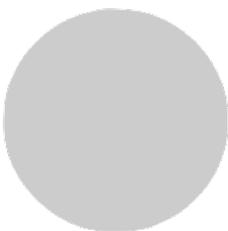
El síndrome de microdelección 5q14.3 asocia un déficit intelectual grave con ausencia de habla, movimientos estereotípicos y epilepsia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MEF2C	rs797045053	TT
MEF2C	rs796052733	GG
MEF2C	rs587783747	GG
MEF2C	rs545185248	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=228384](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228384)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica

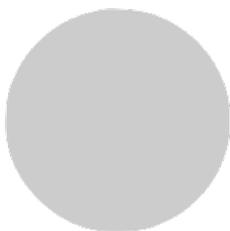
El síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica es un defecto del desarrollo durante la embriogénesis, genético y poco frecuente, que se caracteriza por una serie de anomalías del desarrollo ocular (que incluyen anoftalmia, microftalmia, colobomas, microcornea, corectopia, catarata) y rizomelia simétrica de la extremidad con talla baja y contractura de las grandes articulaciones. También pueden presentar discapacidad intelectual con rasgos autistas, macrocefalia, características dismórficas, anomalías urogenitales (hipospadias, criptorquidia), sindactilia cutánea y pubertad precoz.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MAB21L2	rs587777514	GG
MAB21L2	rs587777513	GG
MAB21L2	rs587777512	CC
MAB21L2	rs587777511	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=424099](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=424099)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de mioclonías de acción-insuficiencia renal

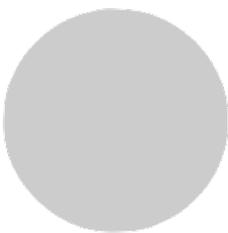
Es un síndrome epiléptico poco frecuente caracterizado por epilepsia mioclónica progresiva junto con enfermedad glomerular primaria. Los afectados presentan síntomas neurológicos (que incluyen temblor, mioclonía de acción, convulsiones tónico-clónicas, ataxia tardía y disartria) que pueden preceder, presentarse simultáneamente o ir seguidos de manifestaciones renales que incluyen proteinuria que progresa a síndrome nefrótico y enfermedad renal terminal. Algunos afectados presentan otros síntomas asociados, tales como neuropatía periférica sensitivo-motora, pérdida auditiva neurosensorial y miocardiopatía dilatada.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SCARB2	rs200053119	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=163696](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163696)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de miopía de inicio temprano-arreflexia-dificultad respiratoria-disfagia

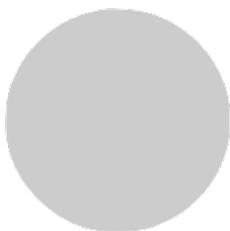
Una miopatía congénita rara caracterizada por la aparición temprana de debilidad muscular severa, dificultad respiratoria debido a parálisis diafragmática, disfagia y arreflexia, contracturas articulares y escoliosis. En algunos individuos se observa una disminución de los movimientos fetales. La biopsia muscular puede mostrar una combinación de características distróficas y miopáticas. El curso clínico es variable; algunos pacientes se vuelven dependientes de un respirador y nunca logran deambular.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MEGF10	rs387907072	TT
MEGF10	rs387907071	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=439212](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439212)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Mohr-Tranebjaerg

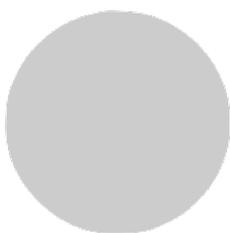
Es una discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X caracterizada por manifestaciones clínicas que debutan en la infancia temprana con pérdida auditiva, seguidas de distonía progresiva o ataxia de inicio en la adolescencia, discapacidad visual desde la edad adulta temprana y demencia a partir de la cuarta década.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TIMM8A	rs80356560	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=52368](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52368)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Mowat-Wilson

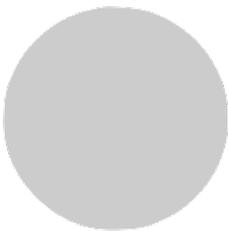
Es un síndrome de múltiples anomalías congénitas poco frecuente caracterizado por un fenotipo facial distintivo, discapacidad intelectual, crisis epilépticas, enfermedad de Hirschsprung (EH) y malformaciones congénitas variables.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZEB2	rs886041338	GG
ZEB2	rs797046122	GG
ZEB2	rs797046121	GG
ZEB2	rs786204815	GG
ZEB2	rs727504224	CC
ZEB2	rs587784571	GG
ZEB2	rs587784570	GG
ZEB2	rs587784566	GG
ZEB2	rs587784563	GG
ZEB2	rs398124282	AA
ZEB2	rs398124274	GG
ZEB2	rs137852981	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2152](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2152)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Muckle-Wells

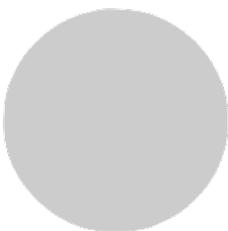
El síndrome de Muckle-Wells (SMW) es una forma intermedia del síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS; ) que se caracteriza por fiebre recurrente (con malestar y escalofríos), erupción cutánea recurrente tipo urticaria, sordera neurosensorial, signos generales de inflamación (enrojecimiento de los ojos, dolores de cabeza, artralgia/mialgia) y amiloidosis secundaria potencialmente mortal (tipo AA).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NLRP3	rs121908153	GG
NLRP3	rs121908150	CC
NLRP3	rs121908149	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=575](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=575)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Muir-Torre

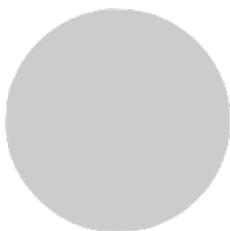
Es una forma de cáncer de colon hereditario no polipósico caracterizada por el desarrollo de una neoplasia sebácea cutánea y al menos una neoplasia visceral, más frecuentemente un carcinoma gastrointestinal. Los tumores malignos suelen ser múltiples y se producen a una edad temprana, pero suelen ser de bajo grado y tienen una incidencia relativamente baja de metástasis. Los tumores sebáceos suelen ser múltiples, siendo los adenomas sebáceos los más frecuentes. También se ha descrito la presencia de múltiples queratoacantomas, normalmente localizados en la cara o el tronco. Los tumores cutáneos pueden preceder o seguir a la primera presentación de una neoplasia interna, que suele afectar al tracto gastrointestinal, la mama o el tracto genitourinario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MLH1	rs63749900	GG
MLH1	rs587778983	AA
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs267607795	GG
MLH1	rs267607745	GG
MSH2	rs63750047	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=587](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=587)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de MULIBREY

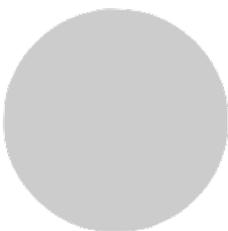
Es un defecto poco frecuente del desarrollo embrionario caracterizado por retraso del crecimiento y manifestaciones multiorgánicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRIM37	rs386834008	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2576](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2576)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Myhre

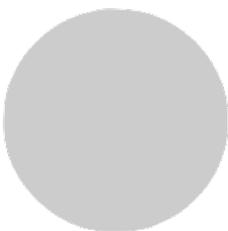
Un síndrome de anomalías congénitas múltiples poco común caracterizado por baja estatura, dismorfismo facial característico, braquidactilia, piel rígida y gruesa, pseudohipertrofia muscular, movilidad articular restringida, pérdida auditiva y discapacidad intelectual variable. La afectación cardiovascular y respiratoria es común.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs281875321	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2588](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2588)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Nager

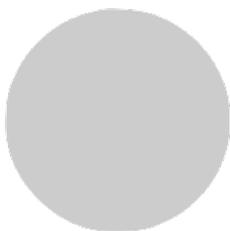
Es un síndrome de malformaciones congénitas caracterizado por disostosis mandibulofacial (hipoplasia malar, micrognatia, malformaciones del oído externo) y defectos preaxiales de las extremidades variables.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SF3B4	rs797045955	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=245](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=245)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Nance-Horan

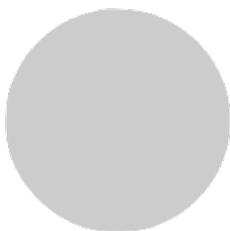
El síndrome de Nance-Horan (NHS, por sus siglas en inglés) se caracteriza por la asociación en pacientes varones de cataratas congénitas con microcórnea, anomalías dentales y dismorfismo facial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NHS	rs132630322	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=627](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=627)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Netherton

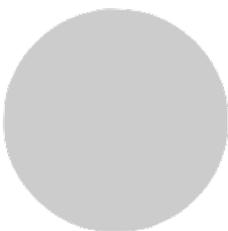
El síndrome de Netherton (SN) es un trastorno de la piel caracterizado por: eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC), una anomalía capilar característica (tricorrexis invaginada; TI) y manifestaciones atópicas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SPINK5	rs368134354	GG
SPINK5	rs199757347	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=634](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=634)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de neuropatía periférica-miopatía-ronquera-pérdida auditiva

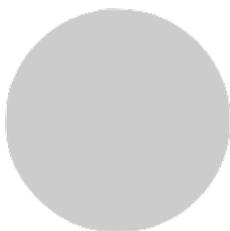
El síndrome de neuropatía periférica - miopatía - ronquera - pérdida auditiva es una sordera genética sindrómica poco frecuente, caracterizada por una combinación de debilidad muscular, características neuropáticas y miopáticas crónicas, ronquera y pérdida auditiva neurosensorial. Se ha descrito una gran diversidad en cuanto a la edad de presentación y la gravedad, incluso dentro de la misma familia.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYH14	rs113993956	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=397744](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=397744)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Noonan con múltiples lentigos

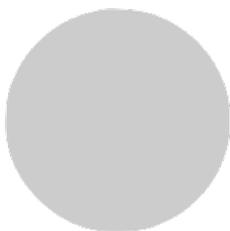
Es un trastorno genético multisistémico poco frecuente caracterizado por lentigos cutáneos, miocardiopatía hipertrófica, baja estatura, deformidad del pectus y rasgos faciales dismórficos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN11	rs397507549	CC
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs397507542	GG
PTPN11	rs397507541	CC
PTPN11	rs397507537	AA
PTPN11	rs397507529	AA
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs121918470	AA
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918456	AA
RAF1	rs80338799	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=500](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=500)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Omenn

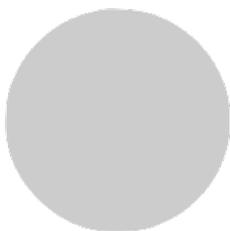
El síndrome de Omenn (OS) es una enfermedad inflamatoria caracterizada por: eritrodermia, descamación, alopecia, diarrea crónica, retraso en el crecimiento, linfadenopatía, y hepatoesplenomegalia, asociados a una inmunodeficiencia combinada grave (IDCS); ).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFTAP	rs36001797	CC
RAG1	rs121918571	GG
RAG1	rs104894291	GG
RAG1	rs104894286	GG
RAG1	rs104894285	CC
RAG1	rs104894284	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=39041](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=39041)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Opitz G/BBB

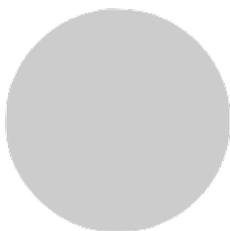
El síndrome de Opitz G/BBB (SO) es un trastorno de anomalías congénitas múltiples que se caracteriza por malformaciones de la línea media del cuerpo que incluyen hipertelorismo, defectos laringo-tráqueo-esofágicos e hipospadias. Hay dos subtipos genéticos clínicamente indistinguibles de Opitz G/BBB: el síndrome de Opitz G/BBB ligado al X (XLOS) y el síndrome de Opitz G/BBB autosómico dominante (ADOS).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MID1	rs398123341	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2745](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2745)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de oreja-rótula-talla baja

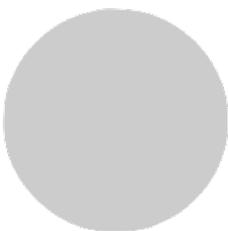
El síndrome de oreja-rótula-baja estatura es una asociación de malformaciones que incluyen microtia bilateral (hipoplasia grave de los pabellones auriculares), ausencia de rótula, baja estatura, poco aumento de peso y rasgos faciales característicos como frente alta, micrognatismo con labios carnosos y boca pequeña, y pliegues nasolabiales acentuados (arrugas de la sonrisa que unen las fosas nasales con la comisura labial).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GMNN	rs864309488	AA
GMNN	rs864309486	AA
ORC1	rs387906828	CC
ORC1	rs143141689	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2554](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2554)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de osteopatía estriada-esclerosis craneal

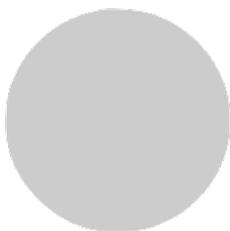
La osteopatía estriada - esclerosis craneal (OS-CS) es una displasia ósea caracterizada por estriaciones longitudinales de la metáfisis de los huesos largos, esclerosis de los huesos craneofaciales, macrocefalia, paladar hendido y pérdida de audición.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AMER1	rs137852217	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2780](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2780)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma

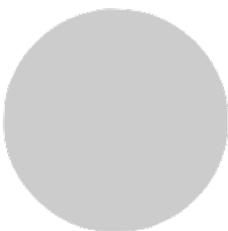
El síndrome de pseudoglioma de osteoporosis es un trastorno autosómico recesivo muy raro que se caracteriza por ceguera congénita o de inicio en la infancia y osteoporosis grave de inicio juvenil y fracturas espontáneas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRP5	rs121908664	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2788](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2788)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de pancitopenia-retraso del desarrollo

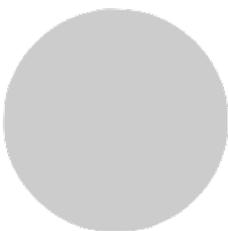
Es un trastorno hematológico, genético poco frecuente, que se caracteriza por fallo progresivo de las tres líneas de la médula ósea (con hipocelularidad), retraso del desarrollo psicomotor con discapacidad cognitiva y microcefalia. También se han descrito dismorfia facial leve e hipotonía.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ERCC6L2	rs147948835	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=401764](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401764)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de parkinsonismo de inicio temprano-discapacidad intelectual

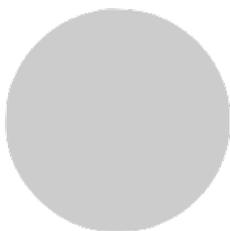
Es una discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma X poco frecuente caracterizada por un déficit intelectual no progresivo de inicio en la lactancia (con retraso del desarrollo psicomotor, afectación cognitiva y macrocefalia) y parkinsonismo de inicio precoz (antes de los 45 años), afectando a pacientes varones.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAB39B	rs864309527	CC
RAB39B	rs587777874	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2379](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2379)

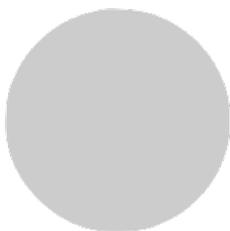
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Pendred

Es una sordera genética sindrómica clínicamente variable caracterizada por hipoacusia neurosensorial bilateral y bocio eutiroides.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=705](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=705)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC26A4	rs876657722	GG
SLC26A4	rs80338849	GG
SLC26A4	rs80338848	TT
SLC26A4	rs727503431	CC
SLC26A4	rs727503430	GG
SLC26A4	rs542620119	GG
SLC26A4	rs397516432	TT
SLC26A4	rs397516424	AA
SLC26A4	rs397516418	TT
SLC26A4	rs397516416	CC
SLC26A4	rs397516414	GG
SLC26A4	rs147952620	CC
SLC26A4	rs146281367	GG
SLC26A4	rs121908363	CC
SLC26A4	rs111033454	GG
SLC26A4	rs111033348	CC
SLC26A4	rs111033318	TT
SLC26A4	rs111033316	AA
SLC26A4	rs111033312	GG
SLC26A4	rs111033311	GG
SLC26A4	rs111033307	TT
SLC26A4	rs111033305	GG
SLC26A4	rs111033257	GG
SLC26A4	rs111033256	TT
SLC26A4	rs111033254	TT
SLC26A4	rs111033245	GG
SLC26A4	rs111033244	AA
SLC26A4	rs111033199	GG
SLC26A4	rs759792660	GG
SLC26A4	rs397516430	CC
SLC26A4	rs111033302	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Perry

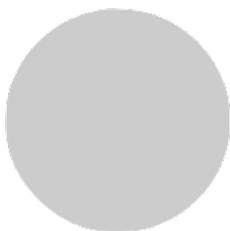
Es un trastorno hereditario neurodegenerativo poco frecuente que se caracteriza por parkinsonismo de aparición temprana que progresa rápidamente, hipoventilación central, pérdida de peso, insomnio y depresión.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DCTN1	rs72466487	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=178509](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178509)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Peters plus

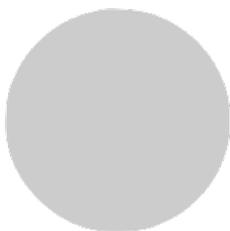
El síndrome de Peters plus es un defecto sindrómico del desarrollo ocular de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por un fenotipo variable incluyendo la anomalía de Peters y otras anomalías oculares de la cámara anterior, extremidades cortas o anomalías de las mismas (por ejemplo, rizomelia y braquidactilia), rasgos faciales característicos (labio superior en arco de cupido, fisuras palpebrales cortas), paladar hendido y labio leporino, y discapacidad intelectual / retraso en el desarrollo de leve a grave. Otras anomalías asociadas descritas en algunos pacientes incluyen defectos congénitos cardiacos (tales como corazón izquierdo hipoplásico, ausencia de la vena pulmonar derecha, válvula pulmonar bicúspide), anomalías genitourinarias (hidronefrosis, hipoplasia renal, duplicación renal y ureteral, riñones displásicos multiquísticos y riñones glomeruloquísticos) y el hipotiroidismo congénito.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
B3GLCT	rs80338851	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=709](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=709)

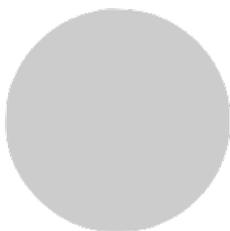
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Peutz-Jeghers

Es un síndrome de poliposis intestinal de origen genético caracterizado por el desarrollo de pólipos hamar-tomatosos característicos en el tracto gastrointestinal (GI) y pigmentación mucocutánea. Este trastorno aumenta considerablemente el riesgo de neoplasias malignas tanto GI como extra-GI.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2869)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690920	GG
STK11	rs1057520039	CC
STK11	rs1057517830	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Pfeiffer

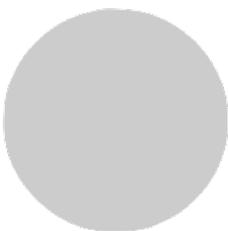
Es una acrocefalosindactilia asociada a craneosinostosis, hipoplasia mediofacial, malformaciones de las manos y los pies con una gran diversidad en la expresión clínica y la gravedad. La mayoría de los pacientes afectados muestra varias manifestaciones asociadas adicionales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs776587763	CC
FGFR2	rs121918510	TT
FGFR2	rs121918506	TT
FGFR2	rs121918505	AA
FGFR2	rs121918499	CC
FGFR2	rs121918495	TT
FGFR2	rs121918488	AA

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=710](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=710)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Pierson

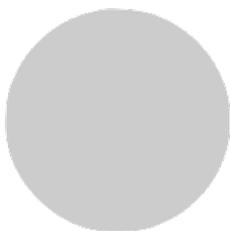
Es un síndrome poco frecuente caracterizado por la asociación de síndrome nefrótico congénito y anomalías oculares con microcoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LAMB2	rs121912488	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2670](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2670)

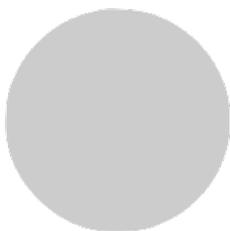
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Pitt-Hopkins

Es un síndrome poco frecuente de anomalías congénitas múltiples caracterizado por la asociación de déficit intelectual, morfología facial característica y problemas de respiración anormal e irregular.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2896)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TCF4	rs863224934	TT
TCF4	rs797046034	TT
TCF4	rs797046033	GG
TCF4	rs797045072	CC
TCF4	rs796053418	GG
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909120	GG
TCF4	rs587784464	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski

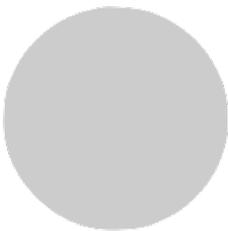
Es una ciliopatía rara con gran compromiso esquelético caracterizada por un tórax hipoplásico con costillas cortas y abdomen protuberante, micromelia con tibias particularmente cortas con configuración ovoide, polidactilia pre y postaxial, braquidactilia, hipoplasia o aplasia de las uñas y rasgos craneofaciales dismórficos (como frente, orejas de implantación baja y malformadas, nariz corta y chata, lengua lobulada, micrognatia y labio hendido/paladar hendido). Las manifestaciones adicionales reportadas incluyen malformaciones urogenitales, gastrointestinales, cardiovasculares y cerebrales, entre otras. La condición es fatal en el período neonatal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EVC2	rs769864196	GG
NEK1	rs794727285	CC
NEK1	rs794727032	CC
NEK1	rs199947197	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93269](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93269)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de poliposis serrada

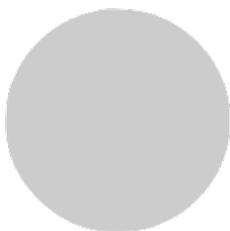
El síndrome de poliposis hiperplásica es una enfermedad intestinal genética y poco frecuente que se caracteriza por la presencia de múltiples pólipos colorrectales hiperplásicos/serrados (generalmente grandes), de distribución habitualmente pancolónica. La histología revela pólipos hiperplásicos, adenomas serrados sésiles (los más comunes), adenomas serrados tradicionales o pólipos mixtos. Se asocia con un mayor riesgo individual y familiar (parientes de primer grado) de cáncer colorrectal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RNF43	rs786205215	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=157798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157798)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo

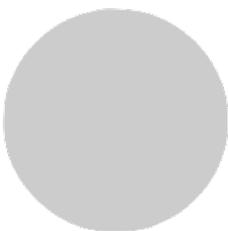
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por pterigión congénito (en membrana) que afecta principalmente al cuello y las articulaciones grandes, artrogriposis múltiple, baja estatura y dismorfismo craneofacial (que incluye ptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, paladar ojival y retrognatia). Otras manifestaciones son disminución de los movimientos, debilidad facial, dificultad respiratoria, anomalías vertebrales, escoliosis, anomalías de los dedos y criptorquidia, entre otras. La enfermedad es una variante no letal del síndrome de pterigión múltiple.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHRNA1	rs121912672	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2990](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2990)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante

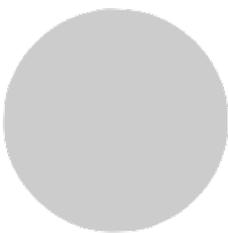
Es un síndrome malformativo múltiple de carácter genético y poco frecuente caracterizado por labio leporino, con o sin fisura palatina, hoyuelos en el labio inferior, contracturas de las extremidades inferiores, genitales externos anómalos, sindactilia de los dedos de las manos y/o pies y un pliegue cutáneo piramidal sobre la uña del 1er dedo del pie.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IRF6	rs121434226	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1300](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1300)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de QT corto familiar

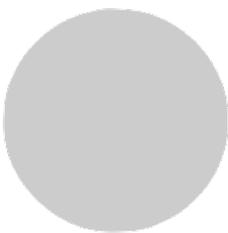
Es una enfermedad del ritmo cardíaco poco frecuente y de origen genético caracterizada por un intervalo QTc corto en el electrocardiograma de superficie (ECG) con un riesgo elevado de síncope o muerte súbita como consecuencia de una arritmia ventricular maligna.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNH2	rs794728382	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=51083](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51083)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de queratodermia palmoplantar-sordera

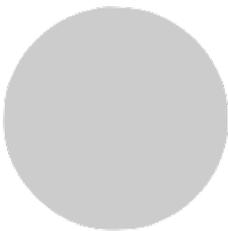
Es un trastorno de queratinización caracterizado por queratodermia palmoplantar focal o difusa. Se observa una distribución parcheada, más marcada en las áreas tenar e hipotenar y en los arcos plantares. La enfermedad se manifiesta en la lactancia y se asocia a pérdida auditiva neurosensorial que muestra una edad variable de inicio. Debido a las similitudes genéticas y clínicas, se ha propuesto que tanto el síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera, el síndrome de almohadillas de nudillo - leuconiquia - sordera neurosensorial - hiperqueratosis palmoplantar y la queratodermia hereditaria mutilante pueden representar variantes de un trastorno amplio de sordera sindrómica con fenotipo heterogéneo. La enfermedad se transmite siguiendo un patrón autosómico dominante de penetrancia incompleta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GJB2	rs28931593	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2202](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2202)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina

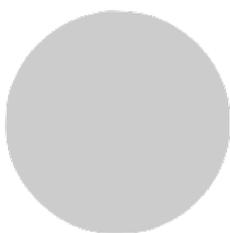
El síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina (TRH) es un tipo de hipotiroidismo congénito central caracterizado por niveles bajos de hormonas tiroideas debido a una liberación insuficiente de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) causada por la resistencia hipofisaria a la TRH. Puede o no observarse desde el nacimiento.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRHR	rs121917847	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=99832](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99832)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de resistencia a la insulina tipo A

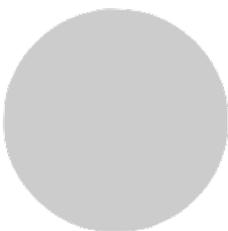
El síndrome de resistencia a la insulina tipo A pertenece al grupo de síndromes de resistencia extrema a la insulina (que incluye también el leprechaunismo, las lipodistrofias, el síndrome de Rabson-Mendenhall y el síndrome de resistencia a la insulina tipo B; s). Se caracteriza por la triada de hiperinsulinemia, acantosis nigricans (lesión cutánea asociada con resistencia a la insulina) y signos de hiperandrogenismo en mujeres sin lipodistrofia y que no tienen sobrepeso.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
INSR	rs121913156	CC
INSR	rs121913148	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2297](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2297)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual

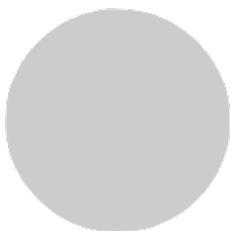
Es un trastorno genético sindrómico poco frecuente de distrofia de bastones y conos caracterizado por retraso del desarrollo psicomotor desde la primera infancia, discapacidad intelectual, talla baja, leve dismorfia facial (fisuras palpebrales elevadas, alas nasales hipoplásicas, hipoplasia malar, lóbulos de las orejas adheridas), excesivo espacio interdental y maloclusión, catarata juvenil y hallazgos oftalmológicos de retinitis pigmentosa atípica (es decir, retinopatía en "sal y pimienta", atenuación de las arteriolas retinianas, disfunción generalizada de bastones y conos, mácula moteada, conservación peripapilar del epitelio pigmentario de la retina).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RDH11	rs606231424	GG
RDH11	rs606231423	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=436245](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436245)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de retraso del crecimiento y el desarrollo-hipotonía-trastorno ocular-acidosis láctica

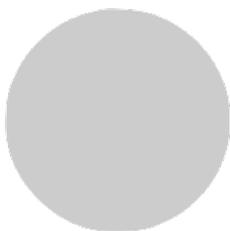
Es un síndrome caracterizado por retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, hipotonía, discapacidad visual, retraso del habla y del lenguaje y acidosis láctica con actividad reducida de la cadena respiratoria (generalmente del complejo I). Otras características adicionales pueden incluir anemia macrocítica, temblor, atrofia muscular, dismetría y leve discapacidad intelectual.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SFXN4	rs756173225	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=391348](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391348)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual

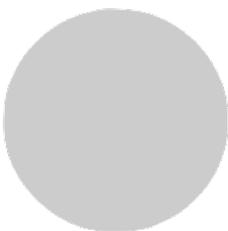
Es un trastorno neurológico genético poco frecuente, caracterizado por un retraso global del desarrollo, hipotonía, crisis epilépticas, retraso del crecimiento y discapacidad intelectual de inicio entre la lactancia y la infancia. Otros hallazgos adicionales variables incluyen estrabismo, alteración visual cortical, nistagmo, trastornos del movimiento (tales como distonía, ataxia o corea) o leves rasgos dismórficos, entre otros.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNB1	rs869312825	TT
GNB1	rs752746786	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488613](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488613)

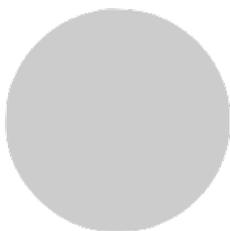
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Rett

Un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente, grave, ligado al cromosoma X, caracterizado por una rápida regresión del desarrollo en la infancia, pérdida parcial o completa de los movimientos de las manos, pérdida del habla, anomalías en la marcha y movimientos estereotípicos de las manos, comúnmente asociado con la desaceleración del crecimiento de la cabeza, discapacidad intelectual grave, convulsiones y anomalías respiratorias. El trastorno tiene un curso clínico progresivo y puede asociar diversas comorbilidades, incluidas enfermedades gastrointestinales, escoliosis y trastornos del comportamiento.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=778](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=778)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MECP2	rs61755763	CC
MECP2	rs61754457	CC
MECP2	rs61754455	CC
MECP2	rs61754452	GG
MECP2	rs61754437	GG
MECP2	rs61754425	GG
MECP2	rs61753979	GG
MECP2	rs61753965	GG
MECP2	rs61752372	GG
MECP2	rs61751443	CC
MECP2	rs61751440	TT
MECP2	rs61751367	GG
MECP2	rs61751362	GG
MECP2	rs61750240	GG
MECP2	rs61749747	GG
MECP2	rs61749739	GG
MECP2	rs61749729	GG
MECP2	rs61749724	GG
MECP2	rs61749723	GG
MECP2	rs61749721	GG
MECP2	rs61749715	GG
MECP2	rs61748427	GG
MECP2	rs61748425	GG
MECP2	rs61748421	GG
MECP2	rs61748411	TT
MECP2	rs61748408	GG
MECP2	rs61748407	TT
MECP2	rs61748404	GG
MECP2	rs61748395	TT
MECP2	rs61748391	TT
MECP2	rs61748390	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Robinow autosómico dominante

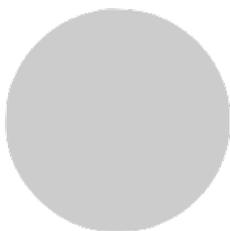
Es la forma más común de síndrome de Robinow (SR) caracterizada por un acortamiento de las extremidades entre leve y moderado, y anomalías en cabeza, cara y genitales externos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DVL3	rs869025217	GG
DVL3	rs869025216	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3107](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3107)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Rothmund-Thomson

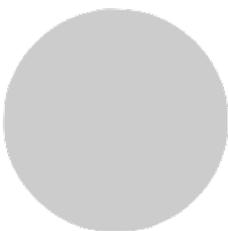
El síndrome de Rothmund-Thomson (RTS) es una genodermatosis que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia), asociado a talla baja debida a un retraso en el crecimiento pre- y postnatal, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes, cataratas juveniles, anomalías esqueléticas, defectos del eje radial, envejecimiento prematuro y predisposición a ciertos cánceres.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2909)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Rotor

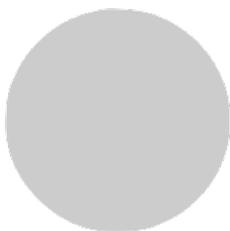
Es un trastorno benigno y hereditario del hígado, caracterizado por una hiperbilirrubinemia no hemolítica, crónica y predominantemente conjugada, con histología hepática normal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLCO1B1	rs183501729	CC
SLCO1B3	rs201833947	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3111](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3111)

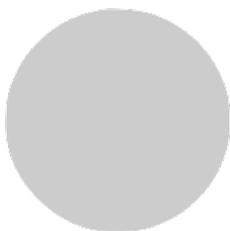
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Rubinstein-Taybi

Un síndrome de malformación genética poco común caracterizado por anomalías congénitas (microcefalia, características faciales específicas y pulgares y alucinaciones anchos), baja estatura, discapacidad intelectual y características de comportamiento.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=783](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=783)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREBBP	rs797045496	GG
CREBBP	rs797045495	CC
CREBBP	rs797045494	CC
CREBBP	rs797045492	CC
CREBBP	rs797045489	GG
CREBBP	rs797045487	AA
CREBBP	rs797045037	TT
CREBBP	rs587783516	GG
CREBBP	rs587783515	TT
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs587783484	TT
CREBBP	rs587783483	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783478	GG
CREBBP	rs587783476	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783471	GG
CREBBP	rs587783464	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Schinzel-Giedion

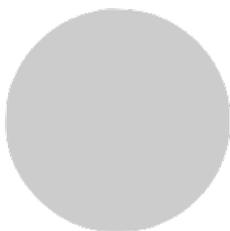
El síndrome de Schinzel-Giedion (SGS) es un síndrome de displasia ectodérmica caracterizado por una dismorfia facial característica, hidronefrosis, un acusado retraso del desarrollo, malformaciones esqueléticas típicas y anomalías genitales y cardíacas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SETBP1	rs267607042	GG
SETBP1	rs267607040	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=798](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=798)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Scott

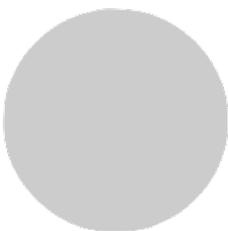
El síndrome de Scott es un trastorno hemorrágico congénito extremadamente raro que se caracteriza por episodios hemorrágicos debido a una actividad coagulante plaquetaria alterada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs374664255	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=806](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=806)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Senior-Boichis

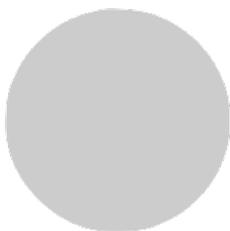
Es un síndrome caracterizado por la asociación de nefronoptisis congénita que progresa a insuficiencia renal y de fibrosis hepática. Ha sido descrito en cinco miembros de una familia, dos de los cuales fallecieron a causa de la insuficiencia renal. También se ha descrito en una familia la asociación del síndrome de Boichis con una degeneración tapetoretiniana y con discapacidad intelectual; el denominado síndrome de Senior-Boichis podría ser, de hecho, la misma entidad, y fue descrito posteriormente en un niño de 12 años.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DCDC2	rs760040426	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=84081](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84081)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Sheldon-Hall

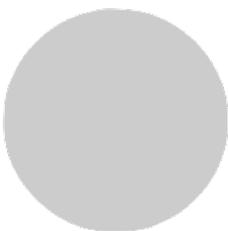
El síndrome de Sheldon-Hall (SSH) es un síndrome raro de contracturas congénitas múltiples caracterizado por contracturas de las articulaciones distales de las extremidades, cara triangular, fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, boca pequeña y paladar ojival.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NALCN	rs786203988	TT

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1147](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1147)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Shwachman-Diamond

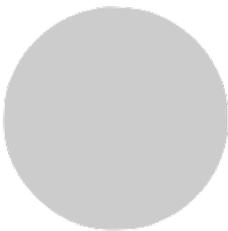
El síndrome de Shwachman-Diamond (SDS) es un síndrome multisistémico raro caracterizado por neutropenia crónica y generalmente leve, insuficiencia pancreática exocrina asociada con esteatorrea y retraso del crecimiento, displasia esquelética con baja estatura y un mayor riesgo de aplasia de la médula ósea o transformación leucémica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SBDS	rs113993992	CC
TYW1	rs373730800	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=811)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel

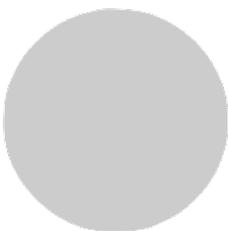
Es un síndrome polimalformativo congénito, poco frecuente, ligado al cromosoma X. Se caracteriza por hipercrecimiento pre- y postnatal, rasgos craneofaciales distintivos, malformaciones congénitas variables, organomegalia y un mayor riesgo para desarrollar tumores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GPC3	rs122453121	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=373](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=373)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Sjögren-Larsson

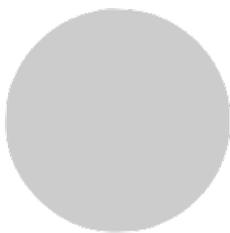
Es un trastorno neurocutáneo poco frecuente causado por un error innato del metabolismo lipídico y caracterizado por ictiosis congénita, discapacidad intelectual y espasticidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALDH3A2	rs72547575	AA
ALDH3A2	rs72547571	CC
ALDH3A2	rs72547569	GG
ALDH3A2	rs72547562	CC
ALDH3A2	rs72547561	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=816](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=816)

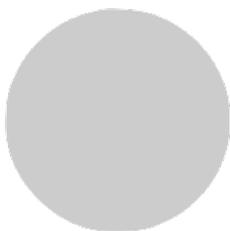
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

El síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) se caracteriza por la presencia de anomalías congénitas múltiples, discapacidad intelectual y problemas de comportamiento.

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=818](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=818)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DHCR7	rs80338864	CC
DHCR7	rs80338862	CC
DHCR7	rs80338860	GG
DHCR7	rs80338858	GG
DHCR7	rs80338857	CC
DHCR7	rs80338856	GG
DHCR7	rs80338853	GG
DHCR7	rs779709646	CC
DHCR7	rs753960624	AA
DHCR7	rs751604696	CC
DHCR7	rs61757582	GG
DHCR7	rs398123607	CC
DHCR7	rs28938174	TT
DHCR7	rs143312232	GG
DHCR7	rs121912195	AA
DHCR7	rs121909768	CC
DHCR7	rs121909767	CC
DHCR7	rs121909765	GG
DHCR7	rs121909764	CC
DHCR7	rs11555217	CC
DHCR7	rs104886039	GG
DHCR7	rs104886035	GG
DHCR7	rs104886033	TT

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Steel

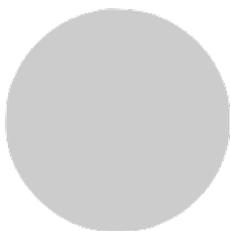
Una rara enfermedad ósea genética caracterizada por baja estatura, luxación congénita bilateral de la cadera, luxación de la cabeza radial, coalición carpiana, escoliosis, pie cavo y subluxación atlantoaxial. Los rasgos faciales dismórficos incluyen frente ancha, puente nasal ancho, hipertelorismo e hipoplasia leve del tercio medio facial. También se ha descrito asociación con hipoacusia neurosensorial bilateral.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL27A1	rs140950220	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=438117](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438117)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Stickler

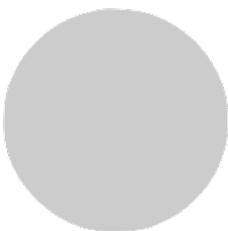
El síndrome de Stickler es una vitreoretinopatía heredada caracterizada por la asociación de síntomas oculares con formas más o menos completas de secuencia de Pierre-Robin, afecciones óseas y sordera neurosensorial (10% de los casos).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL2A1	rs748459670	GG
COL2A1	rs121912893	GG
COL2A1	rs121912884	GG
LOC1053	rs121912866	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=828](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=828)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de talla baja-braquidactilia-obesidad-retraso global del desarrollo

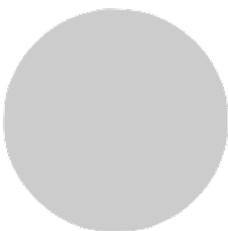
Un síndrome de anomalías congénitas múltiples, genético poco frecuente, caracterizado por baja estatura, braquidactilia de la mano con falanges distales hipoplásicas, retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual y, de manera más variable, convulsiones, obesidad y dismorfismo craneofacial que incluye microcefalia, frente alta, cara plana, hipertelorismo, ojos fijos, puente nasal chato, fosas nasales apartadas, filtrum largo, labio fino bermellón y cuello corto.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRMT7	rs201824659	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=464288](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464288)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de talla baja-defectos en el cerebelo e hipófisis-silla turca pequeña

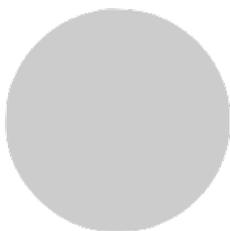
El síndrome de baja estatura-defectos hipofisarios y cerebelosos-pequeña silla turca se caracteriza por baja estatura, deficiencia de la hormona pituitaria anterior, silla turca pequeña y una hipófisis anterior hipoplásica asociada con amígdalas cerebelosas puntiagudas. Se ha descrito en tres generaciones de una gran familia francesa. En algunos pacientes se observó ectopia de la hipófisis posterior. El síndrome se transmite como un rasgo predominantemente heredado y es causado por una mutación en la línea germinal dentro del gen LHX4 del factor de transcripción LIM-homeobox (1q25).

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LHX4 AS1	rs786204780	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85442](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85442)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Tatton-Brown-Rahman

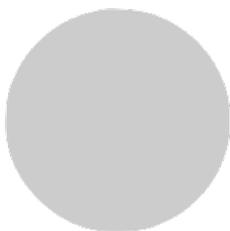
Es un síndrome de múltiples anomalías congénitas poco frecuente caracterizado por talla alta, discapacidad intelectual de leve a moderada y rasgos faciales distintivos tales como cara redondeada, cejas horizontales y pobladas y fisuras palpebrales estrechas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNMT3A	rs779626155	GG
DNMT3A	rs778270132	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404443](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404443)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo caloso delgado-microcefalia progresiva postnatal

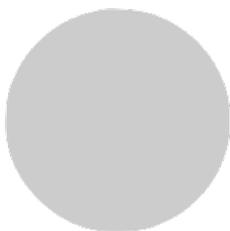
Es un trastorno neurometabólico poco frecuente debido a una deficiencia de serina que se caracteriza por un retraso global del desarrollo, microcefalia posnatal y discapacidad intelectual de inicio neonatal a infantil, que puede estar asociado a tetraplejía espástica lentamente progresiva que afecta principalmente a las extremidades inferiores, crisis y alteraciones en la RM cerebral, incluyendo adelgazamiento del cuerpo caloso, retraso en la mielinización y atrofia cerebral. Otros síntomas adicionales incluyen reflejos tendinosos profundos vivos, respuestas plantares extensoras, trastornos de la conducta (como irritabilidad, hiperactividad, alteraciones del sueño), movimientos anormales de las manos y estereotipias.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs761533681	CC
LOC1053	rs201278558	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=447997](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447997)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste

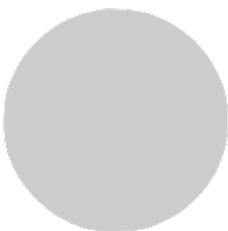
Es un síndrome caracterizado por la asociación de dermoides epibulbar y aplasia cutis congénita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLUAP1	rs751218423	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3339](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3339)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de tortuosidad arterial

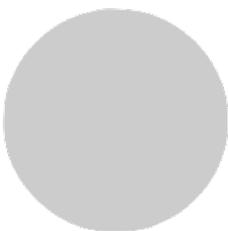
Es un trastorno del tejido conectivo, autosómico recesivo y poco frecuente, caracterizado por tortuosidad y elongación de las arterias de mediano y gran tamaño, así como una predisposición a la formación de aneurismas, disección arterial y estenosis de las arterias pulmonares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A10	rs761721442	TT
SLC2A10	rs756457861	CC
SLC2A10	rs121908172	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3342](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3342)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas

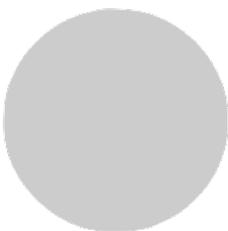
Un síndrome dismórfico o anomalías congénitas múltiples genético poco frecuente caracterizado por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, hipotonía, dismorfismo craneofacial (como suturas metópicas rugosas, fisuras palpebrales largas, puente nasal ancho, alas nasales hipoplásicas, orejas prominentes de implantación baja, línea media prominente surco de la lengua y boca hacia abajo), defectos cardíacos congénitos y anomalías esqueléticas variables que incluyen displasia de cadera, anomalías vertebrales y escoliosis. Otras manifestaciones notificadas incluyen alta tolerancia al dolor y anomalías genitourinarias. Las imágenes cerebrales pueden mostrar un cuerpo calloso delgado o anomalías en la sustancia blanca.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HNRNPK	rs863223403	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=453499](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453499)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de trastorno similar a Noonan con cabello anágeno suelto

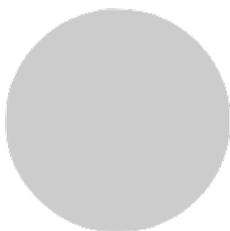
El síndrome de Noonan-like con cabello anágeno caduco (NS/LAH) es un síndrome relacionado con el amplio grupo de síndromes con fenotipo Noonan. Se caracteriza por anomalías faciales típicas, sugestivas del síndrome de Noonan, una anomalía muy característica del cabello descrito como síndrome de cabello anágeno caduco lo que produce caída del pelo del cuero cabelludo a la mínima tracción y presencia de alopecia difusa; defectos cardíacos congénitos frecuentes; rasgos distintivos de la piel con zonas pigmentadas oscuras, queratosis pilar, eczema o ictiosis neonatal ocasional; baja estatura, a menudo asociada con una deficiencia de hormona de crecimiento (GH), y retraso psicomotor.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SHOC2	rs267607048	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2701](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2701)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de trombocitopenia-aplasia radial

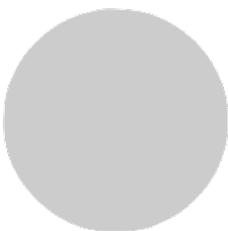
El síndrome de trombocitopenia y aplasia radial (TAR) es un síndrome por malformaciones congénitas muy poco frecuente caracterizado por aplasia radial bilateral y trombocitopenia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LIX1L AS1	rs201779890	GG
LIX1L AS1	rs139428292	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3320](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3320)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome de tubulopatía renal-encefalopatía-insuficiencia hepática

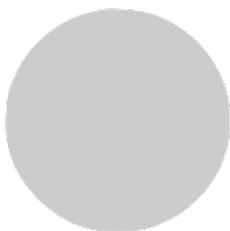
La tubulopatía renal - encefalopatía - insuficiencia hepática describe un espectro de fenotipos con manifestaciones similares pero más leves a las observadas en el síndrome GRACILE y que pueden asociarse con encefalopatía y trastornos psiquiátricos.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BCS1L	rs121908575	CC
ZNF142	rs121908576	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=254902](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254902)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Vici

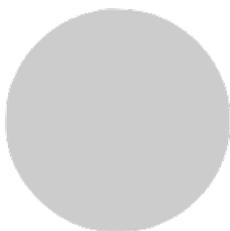
El síndrome de Vici es un trastorno multisistémico congénito grave muy infrecuente caracterizado por los principales hallazgos de agenesia del cuerpo calloso, cataratas, hipopigmentación oculocutánea, miocardiopatía e inmunodeficiencia combinada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EPG5	rs587776942	GG
EPG5	rs201757275	TT
EPG5	rs183478189	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1493](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1493)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch

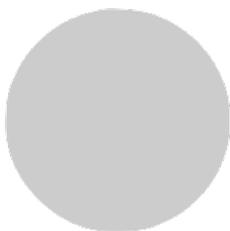
Es un síndrome dismórfico/anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por un marcado retraso del crecimiento prenatal y posnatal, disminución de la grasa subcutánea, hipotricosis, macrocefalia relativa y una cara inusual. La discapacidad intelectual de leve a moderada es común.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POLR3A	rs148932047	GG
POLR3A	rs141659018	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3455](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3455)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Wiedemann-Steiner

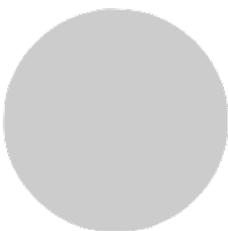
El síndrome de Wiedemann-Steiner es un síndrome dismórfico/de anomalías congénitas múltiples, genético y poco frecuente, caracterizado por estatura baja, hipertrichosis cubital, dismorfia facial (hipertelorismo, pestañas largas, cejas gruesas, fisuras palpebrales largas, estrechas en sentido vertical e inclinadas hacia abajo, puente y punta nasal anchos, filtrum largo), retraso del desarrollo y discapacidad intelectual de leve a moderada. Presenta un fenotipo clínico variable con manifestaciones adicionales descritas que incluyen hipotonía muscular, ductus arterioso persistente, manos y pies pequeños, hipertrichosis en la espalda, dificultades conductuales y convulsiones.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KMT2A	rs886041856	CC
KMT2A	rs863224889	GG
KMT2A	rs797045051	CC
KMT2A	rs587783680	CC
KMT2A	rs587783679	GG
KMT2A	rs587783678	CC
TTC36	rs782477344	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319182](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319182)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Wiskott-Aldrich

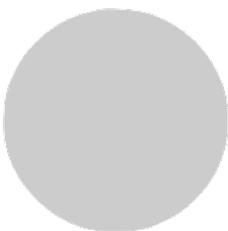
Es una inmunodeficiencia primaria caracterizada por microtrombocitopenia, eczema, infecciones y un mayor riesgo de manifestaciones autoinmunes y neoplasias.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WAS	rs193922414	CC
WAS	rs132630268	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=906](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=906)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Wolcott-Rallison

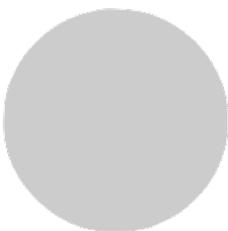
El síndrome de Wolcott-Rallison es una enfermedad genética muy rara, que asocia diabetes neonatal permanente (DNP), displasia epifisaria múltiple y otras manifestaciones que incluyen episodios recurrentes de insuficiencia hepática aguda.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EIF2AK3	rs864621972	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1667](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1667)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome de Wolfram

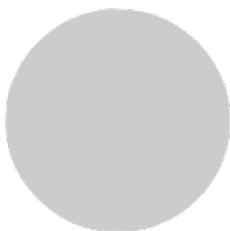
Es un trastorno endocrino de origen genético poco frecuente caracterizado por diabetes mellitus tipo I (DM), diabetes insípida (DI), sordera neurosensorial (S), atrofia óptica bilateral (AO) y signos neurológicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WFS1	rs797045075	TT
WFS1	rs777580652	CC
WFS1	rs387906930	CC
WFS1	rs28937892	CC
WFS1	rs71530923	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3463](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3463)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome del complejo de Carney-trismo-pseudocamptodactilia

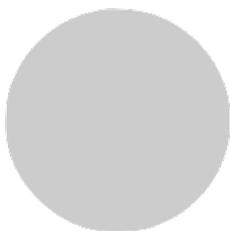
Es un síndrome genético corazón-mano poco frecuente caracterizado por las manifestaciones típicas del complejo de Carney (pigmentación cutánea moteada, mixomas cardiacos y cutáneos familiares y endocrinopatía) asociadas a trismo y artrogriposis distal (que se presenta como una contracción involuntaria de las articulaciones interfalángicas distales y proximales de las manos, siendo evidente únicamente en la dorsiflexión de la muñeca y contracturas similares de las extremidades inferiores que producen malformaciones del pie).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYHAS	rs121434590	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=319340](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319340)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome del cráneo en trébol aislado

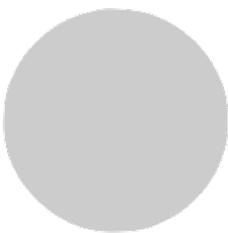
Es una forma de craneosinostosis que afecta a múltiples suturas (metópica, coronales, sagital, lambdoideas). Está caracterizado por un cráneo trilobular de diversa gravedad (frente alta y prominente, abombamiento temporal y aplanamiento occipital del cráneo), rasgos dismórficos (fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, hipoplasia malar, y proptosis marcada) y que se complica por la hidrocefalia, hipertensión venosa cerebral, retraso psicomotor/discapacidad intelectual y hernia cerebral posterior.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ERF	rs587777008	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2343](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2343)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome del cuerno occipital

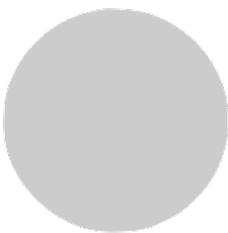
El síndrome del cuerno occipital (OHS) es una forma leve de la enfermedad de Menkes (MD, ), un síndrome caracterizado por una neurodegeneración progresiva y trastornos del tejido conectivo debidos a un defecto del transporte de cobre.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs151340631	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=198](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=198)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome del meningocele lateral

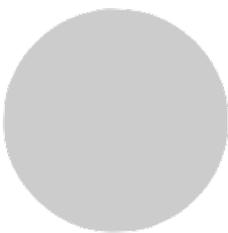
Es un trastorno neurológico, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por meningoceles laterales múltiples, dismorfia facial distintiva (incluyendo hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas rotadas posteriormente, micrognatia y paladar ojival y estrecho, entre otros) y anomalías esqueléticas (p. ej., anomalías vertebrales, huesos wormianos, talla baja y escoliosis). El síndrome puede presentar múltiples hallazgos adicionales, tales como deficiencia auditiva de conducción, hipotonía y anomalías urogenitales y del tejido conectivo. Por lo general, la cognición es normal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NOTCH3	rs869312911	GG
NOTCH3	rs869312910	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2789](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2789)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome del nevo sebáceo lineal

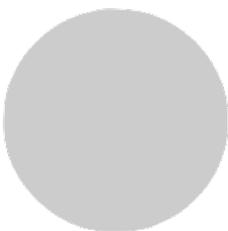
Es un síndrome de nevo poco frecuente caracterizado por un nevo sebáceo asociado a un amplio espectro de anomalías afectando a múltiples órganos, principalmente afectarán a la región, al sistema esquelético y al sistema nervioso central.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRRC56	rs121913233	TT
LRRC56	rs104894228	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2612](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2612)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome EEC

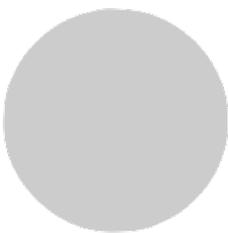
El síndrome EEC es un trastorno genético del desarrollo caracterizado por: ectrodactilia, displasia ectodérmica, y hendiduras orofaciales (labio leporino/paladar hendido).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP63	rs864621968	AA
TP63	rs797044484	CC
TP63	rs121908849	GG
TP63	rs121908844	AA
TP63	rs121908841	GG
TP63	rs121908835	CC

## Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1896](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1896)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome escapuloperoneal neurogénico, tipo Kaeser

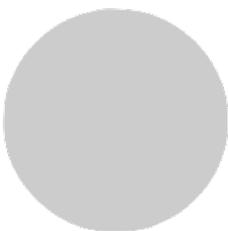
Es una enfermedad neuromuscular de origen genético y poco frecuente caracterizada por el inicio en el adulto de debilidad y atrofia muscular con una distribución escapuloperoneal, leve afectación de los músculos faciales, disfagia y ginecomastia. Otros hallazgos clínicos asociados son unas concentraciones séricas elevadas de CK y alteraciones miopáticas y neurogénicas mixtas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DES	rs57965306	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=85146](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85146)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome esmalte-renal

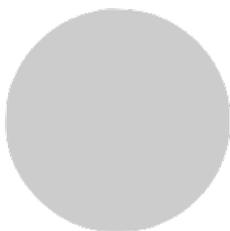
Es un síndrome malformativo de origen genético y extremadamente infrecuente caracterizado por amelogenesis imperfecta hipoplásica (hipoplasia del esmalte dental) y nefrocalcinosis (precipitación de sales de calcio en el tejido renal). Las manifestaciones orales incluyen dientes amarillentos y malformados, erupción dental tardía y calcificaciones intrapulpares. A menudo, la nefrocalcinosis es asintomática, aunque puede evolucionar durante la infancia tardía o la edad adulta temprana a una alteración de la función renal, infecciones urinarias recurrentes, acidosis tubular renal y, ocasionalmente, a insuficiencia renal terminal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FAM20A	rs144411158	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1031](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1031)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome familiar de calcinosis tumoral hiperfosfatémica/hiperostosis hiperfosfatémica

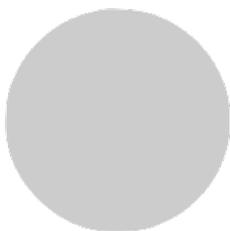
La calcinosis tumoral familiar (FTC) se refiere a un raro trastorno autosómico recesivo caracterizado por la aparición de masas calcificadas cutáneas y subcutáneas, generalmente adyacentes a grandes articulaciones, como caderas, hombros y codos. La FTC puede ocurrir en el contexto de hiperfosfatemia o normofosfatemia, según el tipo de mutación genética involucrada.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GALNT3	rs137853086	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=306661](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306661)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome h

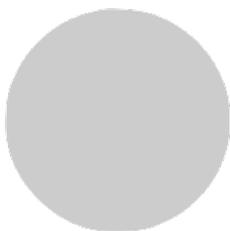
Es una enfermedad cutánea rara y una histiocitosis sistémica hereditaria caracterizada principalmente por hiperpigmentación, hipertriosis, hepatoesplenomegalia, anomalías cardíacas, pérdida de audición, hipogonadismo, baja estatura y, ocasionalmente, hiperglucemia/diabetes mellitus. Debido a las características clínicas superpuestas, ahora se considera que incluye hipertriosis pigmentada con síndrome de diabetes mellitus insulino dependiente (PHID), histiocitosis de Faisalabad (FHC) e histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva (FSHML). Algunos casos de disosteosclerosis también pueden representar el síndrome.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC29A3	rs587780463	GG
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs387907067	CC
SLC29A3	rs387907066	GG
SLC29A3	rs267607056	GG
SLC29A3	rs121912584	GG
SLC29A3	rs121912583	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=168569](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168569)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome hemolítico urémico atípico

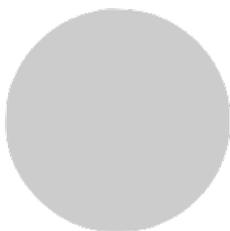
Es una microangiopatía trombótica caracterizada por anemia hemolítica mecánica, trombocitopenia y disfunción renal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DGKE	rs138924661	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2134](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2134)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome hydrolethalus

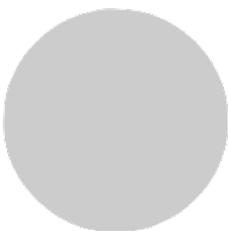
El síndrome hidroletal (SHL) es un cuadro polimarformativo grave fetal caracterizado por rasgos dismórficos craneofaciales y anomalías en el sistema nervioso central, corazón, vías respiratorias y extremidades.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HYLS1	rs104894232	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2189](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2189)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome KID

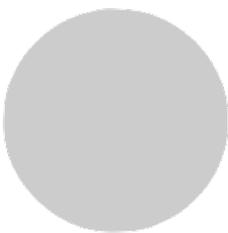
Es una enfermedad ectodérmica congénita poco frecuente caracterizada por una queratitis vascularizante, lesiones cutáneas hiperqueratósicas y sordera.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GJB2	rs72561723	CC
GJB2	rs28931594	CC

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=477](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital

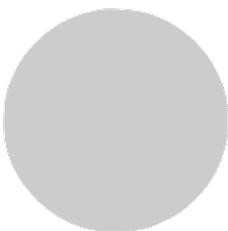
Es un raro síndrome genético con múltiples anomalías congénitas. Se caracteriza por problemas en el sistema lagrimal, oído, glándulas salivales, dientes y dedos. Los afectados pueden tener obstrucción de los conductos lagrimales, provocando lágrimas constantes y conjuntivitis crónica. La falta o reducción de las glándulas salivales lleva a sequedad bucal y caries tempranas. En el aspecto dental, hay erupción tardía y dientes con formas anómalas. Las características de los dedos varían, incluyendo clinodactilia, duplicación de falange, pulgar con tres falanges y sindactilia. Algunos pueden tener aplasia radial o sinostosis radio-cubital.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGFR2	rs121918509	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2363](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2363)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome MASA

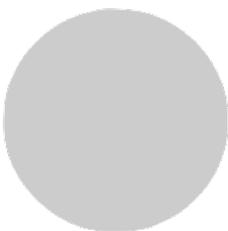
Es un subtipo clínico ligado al cromosoma X del síndrome L1, caracterizado por discapacidad intelectual de leve a moderada, retraso en el desarrollo del habla, hipotonía que progresa a espasticidad o paraplejía espástica, pulgares en aducción y distensión de los ventrículos cerebrales de leve a moderada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FA2H	rs765086319	GG
L1CAM	rs137852524	CC
SPG7	rs562890289	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2466](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2466)

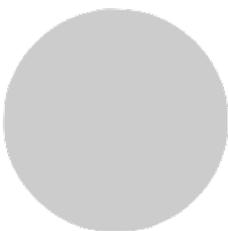
# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome MEGDEL

Es un trastorno neurometabólico, genético y poco frecuente, caracterizado por hipoglucemia neonatal, síntomas de sepsis no vinculados a infección, desarrollo de problemas de alimentación, fallo de medro, disfunción hepática transitoria e hipotonía troncal seguida de distonía y espasticidad que ocasiona detención y/o regresión del desarrollo psicomotor. También se asocian sordera neurosensorial progresiva, discapacidad intelectual y habla ausente. Las pruebas de laboratorio demuestran aciduria 3-metilglutacónica, así como elevación temporal de los niveles de lactato sérico y transaminasas.

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=352328](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352328)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERAC1	rs387907236	GG
SERAC1	rs199632531	GG

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome Micro

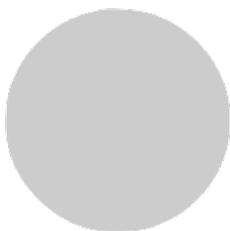
El síndrome Micro es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por anomalías oculares y del desarrollo neurológico y por microgenitalismo. Se presenta con retraso mental grave, microcefalia, cataratas congénitas, microcórnea, microftalmia, agenesia/hipoplasia del cuerpo calloso e hipogenitalismo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAB3GAP	rs532964185	CC
ZRANB3	rs797045905	TT

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2510](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2510)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos

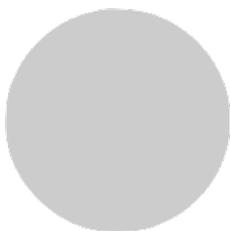
Es una enfermedad vascular genética, poco frecuente, que se caracteriza por disfunción congénita del músculo liso de todo el cuerpo. Se manifiesta con enfermedad cerebrovascular, anomalías aórticas, hipoperistaltismo intestinal, vejiga hipotónica e hipertensión pulmonar. Son hallazgos característicos de la enfermedad las pupilas medianamente dilatadas congénitas no reactivas a la luz, asociadas con un conducto arterioso persistente patente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACTA2	rs387906592	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404463](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404463)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)

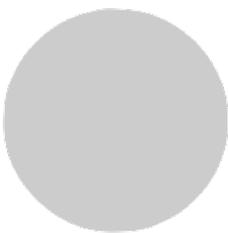
El síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD) es un raro trastorno genético del equilibrio hídrico, muy parecido al síndrome de secreción antidiurética inapropiada (SIADH) que es mucho más frecuente, y se caracteriza por una hiponatremia hipotónica euvolémica debida a un fallo en la excreción de agua libre y niveles bajos o indetectables de hormona antidiurética (ADH) en plasma.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AVPR2	rs104894761	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=93606](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93606)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés

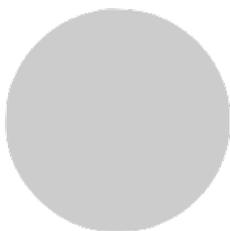
Es un síndrome nefrótico congénito poco frecuente caracterizado por una pérdida masiva de proteínas y un marcado edema que se manifiesta en el útero o durante los primeros 3 meses de vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIRREL2	rs386833955	TT
NPHS1	rs749341977	GG
NPHS1	rs386833920	GG
NPHS1	rs386833915	GG
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833889	CC
NPHS1	rs386833874	GG
NPHS1	rs386833871	GG
NPHS1	rs386833865	GG
NPHS1	rs267606919	GG
NPHS1	rs142883811	CC
NPHS1	rs140018064	GG
NPHS1	rs137853042	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=839](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=839)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome neurológico asociado al gen PRUNE1

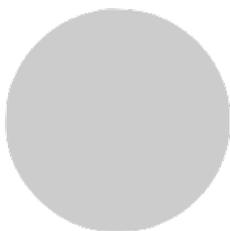
Una discapacidad intelectual sindrómica genética rara caracterizada por el inicio infantil de retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual profunda en asociación con un espectro heterogéneo de manifestaciones, como características de enfermedad de la neurona motora inferior, hipotonía, espasticidad, contracturas, convulsiones, insuficiencia respiratoria y atrofia óptica. , entre otros. Las características craneofaciales dismórficas incluyen microcefalia, frente alta, estrechamiento bitemporal, puente nasal plano, orejas de implantación baja y paladar arqueado. Las imágenes cerebrales pueden mostrar atrofia cerebral y cerebelosa, retraso en la mielinización y cuerpo calloso delgado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRUNE1	rs767769359	GG
PRUNE1	rs1057521927	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=544469](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=544469)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman

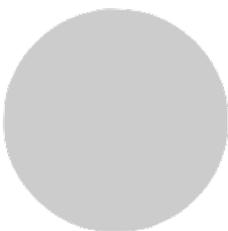
Una discapacidad intelectual sindrómica, genética y poco frecuente, caracterizada por una discapacidad intelectual grave, características craneofaciales distintivas y múltiples anomalías congénitas variables, incluidas anomalías oculares, cerebrales, urogenitales y esqueléticas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UBE3B	rs539407162	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2707](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2707)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome oculocerebrorenal de Lowe

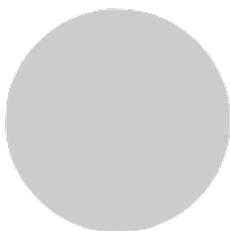
Es un trastorno multisistémico poco frecuente caracterizado por cataratas congénitas, glaucoma, discapacidad intelectual, retraso del crecimiento postnatal y disfunción de los túbulos renales con insuficiencia renal crónica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OCRL	rs794727333	CC
OCRL	rs794727182	GG
OCRL	rs398123287	CC
OCRL	rs387906484	CC
OCRL	rs137853858	CC
OCRL	rs137853831	CC
OCRL	rs137853260	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=534](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=534)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome orofaciodigital tipo 14

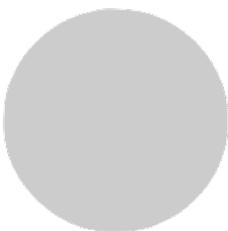
El síndrome orofaciodigital tipo 14 es un subtipo poco frecuente del síndrome orofaciodigital, de herencia autosómica recesiva y mutaciones en C2CD3, caracterizado por microcefalia grave, trigonocefalia, discapacidad intelectual grave y micropene, además de malformaciones orales, faciales y digitales (frenillo gingival, hamartomas linguales, lengua bífida/lobulada, paladar hendido, telecanto, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, microrretrognatia, polidactilia postaxial de las manos y duplicación del hallux). También se asocia a agenesia del cuerpo calloso e hipoplasia del vermis con signo del diente molar en imágenes cerebrales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C2CD3	rs587777653	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=434179](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=434179)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome orofaciodigital tipo 4

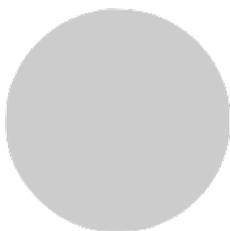
El síndrome oral-facial-digital tipo 4 se caracteriza por hamartoma lingual, polisindactilia postaxial de manos y pies, y acortamiento mesomérico de las piernas con pies equinovaros en supinación.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TCTN3	rs764091969	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2753](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2753)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome orofaciodigital tipo 5

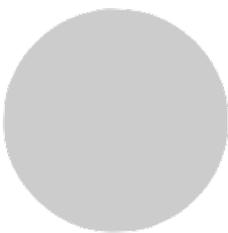
Es un síndrome orofaciodigital poco frecuente caracterizado por hendidura mediana del labio superior, polidactilia postaxial de manos y pies y manifestaciones orales (frenillo duplicado).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DDX59	rs587777067	AA

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2919](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2919)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome oto-palato-digital tipo 2

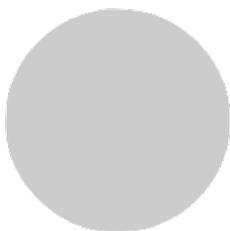
Es una forma grave de trastorno del espectro del síndrome otopalatodigital. Está caracterizado por dismorfia facial, grave displasia esquelética con afectación del esqueleto axial y apendicular, anomalías extraesqueléticas (incluyendo malformaciones cerebrales, cardíacas, genitourinarias e intestinales) y baja supervivencia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FLNA	rs28935470	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90652](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90652)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral

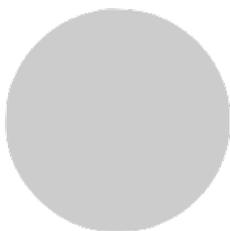
El síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral (TRAPS, siglas en inglés) es un síndrome periódico de fiebre caracterizado por fiebre recurrente, artralgias, mialgias y lesiones cutáneas blandas que duran de 1 a 3 semanas, asociadas a inflamación cutánea, articular, ocular y serosa y complicada por amiloidosis secundaria .

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TNFRSF1	rs104895228	AA
TNFRSF1	rs104895223	CC
TNFRSF1	rs104895220	CC
TNFRSF1	rs104895219	GG
TNFRSF1	rs104895217	AA

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=32960](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32960)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome RAPADILINO

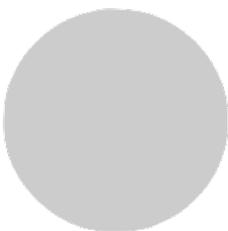
Es un síndrome poco frecuente cuyo acrónimo indica los principales signos: RA para 'radial ray defect' (defecto del eje radial), PA para 'patellae hypoplasia or aplasia' (hipoplasia o aplasia de rótulas) y 'cleft or highly arched palate' (paladar altamente arqueado o hendido), DI para 'diarrhea' (diarrea) y 'dislocated joints' (luxación articular), LI para 'little size' (estatura baja) y 'limb malformations' (malformaciones de miembros) y NO para 'nose slender' (nariz larga y afilada) y 'normal intelligence' (inteligencia normal).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs386833844	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3021](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3021)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome SHORT

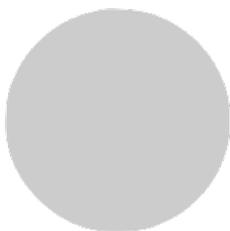
Es un trastorno hereditario poco frecuente por múltiples anomalías congénitas. Su nombre es un acrónimo que hace referencia a: Talla baja (Short stature en inglés), Hiperextensibilidad de las articulaciones, depresión Ocular, anomalía de Rieger y retraso de la dentición (del inglés "Teething delay"). Otras manifestaciones comunes del síndrome SHORT son leve restricción del crecimiento intrauterino, lipodistrofia parcial, edad ósea retrasada, hernias y una apariencia facial característica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PIK3R1	rs797045063	TT
PIK3R1	rs587784325	CC
PIK3R1	rs397515453	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3163](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3163)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome similar a la infección intrauterina congénita

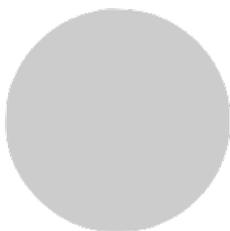
El síndrome similar a una infección intrauterina congénita se caracteriza por la presencia de microcefalia y calcificaciones intracraneales al nacer acompañadas de retraso neurológico, convulsiones y un curso clínico similar al observado en pacientes después de una infección intrauterina con *Toxoplasma gondii*, rubéola, citomegalovirus, herpes simple (so- llamado síndrome TORCH), u otros agentes, a pesar de que las pruebas repetidas revelaron la ausencia de cualquier agente infeccioso conocido.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OCLN	rs797045840	GG
OCLN	rs373915080	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=1229](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1229)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome similar a Meckel asociado al gen NPHP3

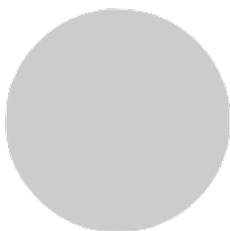
Es una entidad poco frecuente de causa genética que se caracteriza por la asociación sindrómica de un cuadro de displasia quística renal con o sin oligohidramnios prenatal, anomalías del sistema nervioso central (más frecuentemente, malformación de Dandy-Walker), fibrosis hepática congénita y ausencia de polidactilia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NPHP3	rs119456962	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3032](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3032)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome similar a Wolfram

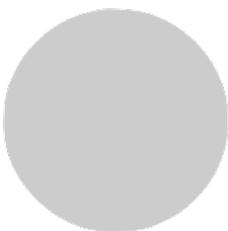
El síndrome similar a Wolfram es una rara enfermedad endocrina caracterizada por la tríada de diabetes mellitus de aparición en adultos, pérdida auditiva progresiva (generalmente diagnosticada en la primera década de vida y afectando principalmente a las frecuencias bajas y medias) y/o atrofia óptica de inicio juvenil. En raras ocasiones se han descrito trastornos psiquiátricos (tales como ansiedad, depresión o alucinaciones) y trastornos del sueño, siendo éstas las únicas alteraciones neurológicas observadas en esta enfermedad. A diferencia del síndrome de Wolfram, los afectados por el síndrome similar a Wolfram no presentan alteraciones endocrinas o cardíacas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1079	rs74315205	GG
WFS1	rs71539673	GG
WFS1	rs201239579	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=411590](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411590)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3

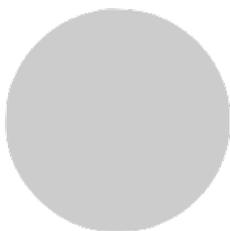
El síndrome similar a Larsen tipo B3GAT3, es una displasia ósea primaria, genética, y poco frecuente, caracterizada por laxitud, dislocaciones y contracturas de las articulaciones, baja estatura, deformidades de los pies (p.ej. pie zambo), puntas de los dedos de manos y pies anchas, cuello corto, rasgos faciales dismórficos (hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, nariz respingona con fosas nasales en anteversión, paladar alto y arqueado) y diversas malformaciones cardíacas. La forma grave de la enfermedad se caracteriza por múltiples fracturas, osteopenia, aracnodactilia y escleras azules. También se ha descrito un amplio espectro de anomalías adicionales, que incluye escoliosis, sinostosis radio-ulnar, leve retraso del desarrollo, y diversos trastornos oculares (glaucoma, ambliopía, hiperopia, astigmatismo, ptosis palpebral).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
B3GAT3	rs387906937	CC
B4GALT7	rs28937869	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=284139](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284139)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Síndrome triple A

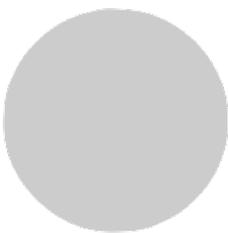
El síndrome triple A es una enfermedad multisistémica muy poco frecuente, que se caracteriza por insuficiencia suprarrenal con déficit aislado de glucocorticoides, acalasia, alacrimia (ausencia congénita de secreción lagrimal) disfunción autonómica y neurodegeneración.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AAAS	rs754637718	CC
AAAS	rs150511103	CC
AAAS	rs121918550	AA
AAAS	rs121918549	GG
AAAS	rs121918548	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=869](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=869)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Sinostosis espondilo-carpo-tarsal

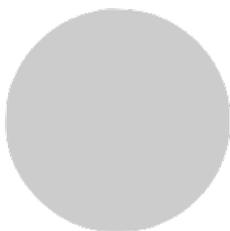
Es una displasia espondilodisplásica caracterizada clínicamente por fusiones vertebrales progresivas postnatales que se manifiestan con frecuencia como vértebras en bloque, lo que conduce a un tronco acortado y, por lo tanto, a talla baja desproporcionada, escoliosis, lordosis, sinostosis carpiana y tarsiana e, infrecuentemente, pies equinovaros.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FLNB	rs80356520	CC
FLNB	rs80356517	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3275](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3275)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Sitosterolemia

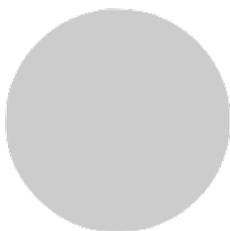
Es una enfermedad autosómica recesiva poco frecuente de almacenamiento de esteroides, caracterizada por el acúmulo de fitoesteroides en sangre y tejidos. Los hallazgos clínicos incluyen xantomas, artralgias y aterosclerosis prematura. Las manifestaciones hematológicas incluyen anemia hemolítica con estomatocitosis y macrotrombocitopenia. La enfermedad está causada por mutaciones en homocigosis o heterocigosis compuestas en los genes ABCG5 (2p21) y ABCG8(2p21).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCG5	rs199689137	GG
ABCG8	rs137852991	CC
ABCG8	rs137852987	GG
ABCG8	rs137852988	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=2882](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2882)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia

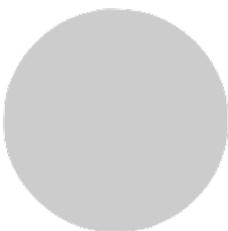
La sordera con aplasia laberíntica, microtia y microdoncia (LAMM) es un síndrome de sordera de transmisión genética.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGF3	rs281860303	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=90024](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90024)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Talla baja por deficiencia de GHSR

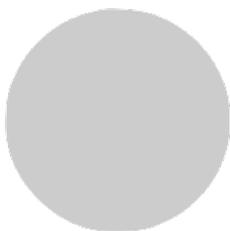
La talla baja debida a una deficiencia de GHSR, es un trastorno endocrino genético y poco frecuente del crecimiento, que resulta de la deficiencia del receptor de secretagogos de la hormona del crecimiento (GHSR). Está caracterizado por un retraso en el crecimiento postnatal que resulta en talla baja (menos de -2 SD). Por lo general, la glándula pituitaria no presenta cambios morfológicos, aunque se ha descrito algún caso de hipoplasia de la glándula pituitaria anterior.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GHSR	rs121917883	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=314811](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314811)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Talla baja primordial microcefálica-malformaciones cerebrales por deficiencia de RTTN

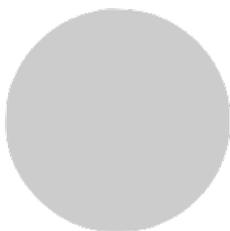
Es un síndrome dismórfico con múltiples anomalías congénitas, genético y poco frecuente, caracterizado por microcefalia primaria, talla baja significativa, discapacidad intelectual de moderada a grave, retraso global del desarrollo, dismorfia craneofacial (p. ej., frente inclinada, puente nasal alto y ancho) y malformaciones cerebrales variables, que incluyen patrón giral simplificado, paquigiria, polimicrogiria, reducción de los surcos cerebrales, disgenesia del cuerpo calloso y malformaciones de los ventrículos. También se han descrito anomalías renales, pérdida de audición bilateral, contracturas articulares múltiples, fallo de medro grave y lesión sacral cefálica al pliegue glúteo.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RTTN	rs864321621	TT
RTTN	rs864321620	TT
RTTN	rs775277800	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=468631](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468631)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica

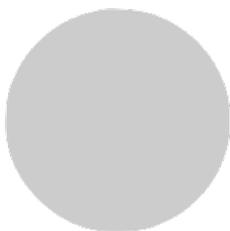
La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es un trastorno arritmogénico genético grave caracterizado por una taquicardia ventricular (TV) inducida por estímulo adrenérgico que se manifiesta por síncope y muerte súbita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASQ2	rs786205791	CC
CASQ2	rs139228801	GG
RYR2	rs886037908	CC
RYR2	rs886037907	CC
RYR2	rs794728832	AA
RYR2	rs794728811	GG
RYR2	rs794728810	TT
RYR2	rs794728804	GG
RYR2	rs794728802	AA
RYR2	rs794728787	AA
RYR2	rs794728786	GG
RYR2	rs794728782	CC
RYR2	rs794728779	AA
RYR2	rs794728777	GG
RYR2	rs794728756	GG
RYR2	rs794728754	CC
RYR2	rs794728753	GG
RYR2	rs794728746	GG
RYR2	rs794728740	GG
RYR2	rs794728721	GG
RYR2	rs794728708	GG
RYR2	rs771994461	CC
RYR2	rs730880196	AA
RYR2	rs397516539	GG
RYR2	rs397516508	GG
RYR2	rs1415931588	AA
RYR2	rs1401116572	GG
RYR2	rs121918605	AA
RYR2	rs121918603	CC
RYR2	rs121918600	CC
RYR2	rs121918597	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3286](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3286)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Telangiectasia hemorrágica hereditaria

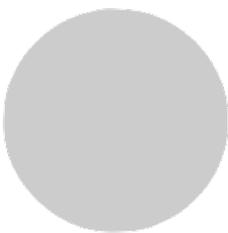
Es un trastorno hereditario que afecta a la angiogénesis, caracterizado por telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACVRL1	rs863223414	GG
ACVRL1	rs863223413	GG
ACVRL1	rs863223412	GG
ACVRL1	rs863223410	GG
ACVRL1	rs863223409	GG
ACVRL1	rs863223408	GG
ACVRL1	rs863223407	GG
ACVRL1	rs863223406	GG
ACVRL1	rs758683062	CC
ACVRL1	rs28936688	GG
ACVRL1	rs28936401	CC
ACVRL1	rs28936399	TT
ACVRL1	rs267606632	GG
ACVRL1	rs121909288	CC
ACVRL1	rs121909287	CC
ACVRL1	rs121909284	GG

### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=774](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=774)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Tirosinemia tipo 1

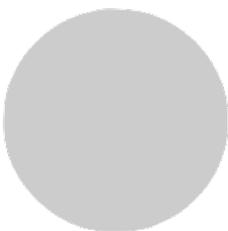
La tirosinemia tipo 1 (HTI) es un error congénito del catabolismo de la tirosina causado por la actividad defectuosa de la fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH) y se caracteriza por enfermedad hepática progresiva, disfunción tubular renal, crisis similares a la porfiria y una mejora dramática en el pronóstico después del tratamiento con nitisinona.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338899	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs370686447	GG
FAH	rs149052294	GG
FAH	rs121965076	GG
FAH	rs121965075	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=882](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=882)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Trastorno 46,XY del desarrollo sexual debido a deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa 3

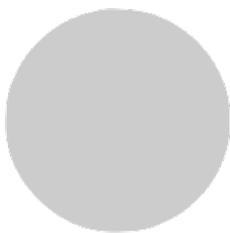
La deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa isoenzima 3 (17betaHSD III) es un trastorno poco común que conduce al pseudohermafroditismo masculino (MPH), una afección caracterizada por una diferenciación incompleta de los genitales masculinos en hombres 46X,Y.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HSD17B3	rs119481079	TT
HSD17B3	rs119481077	GG

#### Análisis multivariante

¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=752](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=752)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2

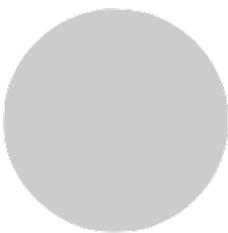
Es un síndrome dismórfico/ de múltiples anomalías congénitas de base genética poco frecuente caracterizado por retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual, hipotonía del lactante, microcefalia, trastornos del movimiento y alteración del equilibrio. Otras manifestaciones más variables son hipoacusia, afectación visual cortical, anomalías de los dedos de manos y/o pies, anomalías cardíacas congénitas, cifoescoliosis, rasgos faciales dismórficos, alteración del patrón del sueño y crisis epilépticas, entre otras.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TELO2	rs754162070	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=488642](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488642)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trastorno erosivo acantolítico letal

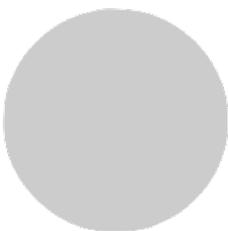
La epidermólisis ampollar acantolítica letal es un subtipo suprabasal de epidermólisis bullosa simple (EBS, ) caracterizada por erosiones exudativas generalizadas, por lo habitual con ausencia de ampollas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs121912996	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=158687](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158687)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Trastorno neurológico con cataratas y afectación cardíaca letal infantil asociado al gen ITPA

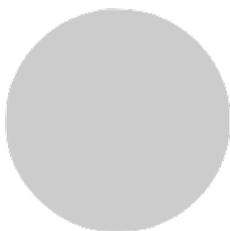
Es una enfermedad neurometabólica genética y poco frecuente caracterizada por encefalopatía de inicio temprano con microcefalia progresiva, grave retraso del desarrollo global, crisis epilépticas, hipotonía, dificultades en la alimentación, anomalías cardíacas variables y cataratas. La RM cerebral muestra un patrón característico con señal T2 alta y difusión restringida en la extremidad posterior de la cápsula interna en combinación con un retraso de la mielinización y atrofia cerebral progresiva. Por lo general, esta enfermedad es mortal.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITPA	rs200086262	GG

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=457375](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457375)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trastorno progresivo familiar de la conducción cardíaca

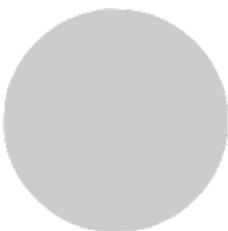
Es una enfermedad genética del ritmo cardíaco que puede evolucionar a bloqueo auriculoventricular (AV) completo. La enfermedad es asintomática o se manifiesta como disnea, mareos, síncope, dolor abdominal, insuficiencia cardíaca o muerte súbita.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSP	rs1135401735	AA
SCN5A	rs397514447	AA
SCN5A	rs137854607	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=871](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=871)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trastorno similar al síndrome de Noonan con leucemia mielomonocítica juvenil

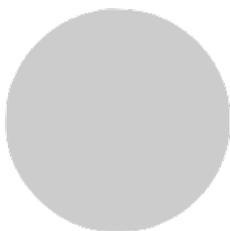
Es un síndrome polimalformativo, genético y poco frecuente, caracterizado por un fenotipo similar al de Noonan asociado con un mayor riesgo de desarrollar leucemia mielomonocítica juvenil (JMML). El fenotipo similar a Noonan (NS) incluye rasgos faciales dismórficos (es decir, frente alta, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, ptosis, orejas de implantación baja, filtro prominente y cuello corto con o sin pterigión colli), retraso en el desarrollo, hipotonía y circunferencia de la cabeza pequeña. . Puede estar asociado con defectos cardíacos congénitos o miocardiopatía, anomalías ectodérmicas y baja estatura. El fenotipo NS es sutil o incluso inaparente en una gran proporción de sujetos, pero en ocasiones puede ser grave. La leucemia puede ser la única manifestación clínica del síndrome.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CBL	rs397507489	TT
CBL	rs267606706	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=363972](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363972)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen

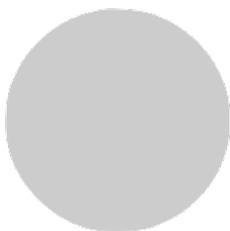
Es un síndrome dismórfico de múltiples anomalías congénitas, genético y poco frecuente, caracterizado por retraso del crecimiento, talla baja, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, dismorfia craneofacial (incluyendo grave microcefalia, frente inclinada, ojos prominentes, cresta nasal ancha, tabique nasal hipoplásico, epicanto), inestabilidad cromosómica espontánea, hipersensibilidad celular a la radiación ionizante y síntesis de ADN radorresistente, sin infecciones graves, inmunodeficiencia o predisposición al cáncer. Otras características adicionales descritas incluyen ligera espasticidad, ataxia leve y no progresiva, hipermetropía, nevos múltiples pigmentados, pezones ampliamente separados y clinodactilia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs149201802	CC
TH2LCRR	rs750586158	CC
TH2LCRR	rs745797941	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=240760](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=240760)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Tríada de Carney

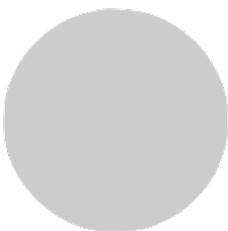
Es un trastorno no hereditario poco frecuente caracterizado por tumores del estroma gastrointestinal (TEGI, tumores mesenquimales intramurales del tracto gastrointestinal de origen neuronal o en las células de la cresta neural), condromas pulmonares y paragangliomas extra-adrenales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHB	rs786201095	AA

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=139411](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139411)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trimetilaminuria primaria grave

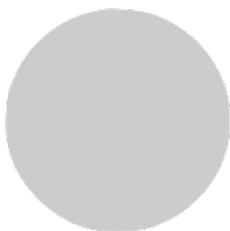
Es un error innato del metabolismo poco frecuente caracterizado por la presencia de cantidades elevadas de trimetilamina en la orina, el sudor y el aliento, lo que produce un olor corporal a pescado en los individuos afectados. Si bien no se acompaña de otros signos ni síntomas adicionales, la entidad puede tener profundas consecuencias psicosociales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FMO3	rs72549326	CC
FMO3	rs61753344	GG
LOC1053	rs72549334	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=468726](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468726)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trombastenia de Glanzmann

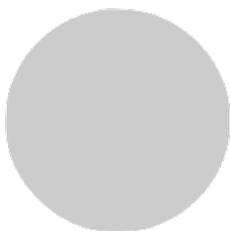
La trombastenia de Glanzmann (GT) es un síndrome hemorrágico caracterizado por hemorragia mucocutánea espontánea y una respuesta exagerada al trauma debido a una trombocitopenia constitucional.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGB3	rs121918452	TT
ITGB3	rs121918446	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=849](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=849)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trombocitopenia amegacariocítica congénita

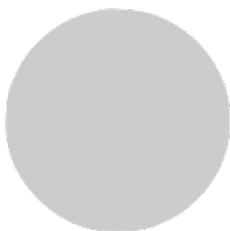
Es una trombocitopenia constitucional caracterizada por una disminución aislada y grave del número de plaquetas y megacariocitos durante los primeros años de vida que evoluciona posteriormente en la infancia a insuficiencia de la médula ósea con pancitopenia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MPL	rs28928907	GG
MPL	rs148434485	CC
MPL	rs146249964	TT
MPL	rs121913611	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3319](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3319)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trombocitopenia de Paris-Trousseau

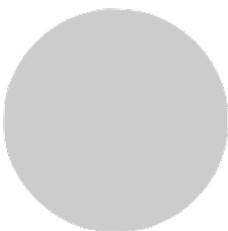
La trombocitopenia de Paris-Trousseau (TCPT) es un síndrome de genes contiguos caracterizado por una leve tendencia al sangrado, trombocitopenia variable (THC), facies dismórfica, gránulos alfa gigantes anormales en las plaquetas y dismegacariopoyesis.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FLI1	rs773148506	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=851](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=851)

## Enfermedades hereditarias (genética)

### Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína C

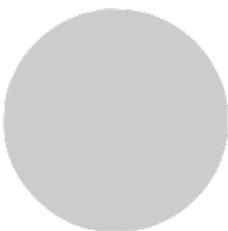
El déficit congénito de proteína C es un trastorno hereditario de la coagulación debido a una reducción del nivel de síntesis y/o actividad de la proteína C y caracterizado por síntomas profundos de trombosis venosas. La prevalencia del déficit grave de proteína C.

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs121918150	GG
LOC1053	rs121918143	CC

#### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=745](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=745)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina

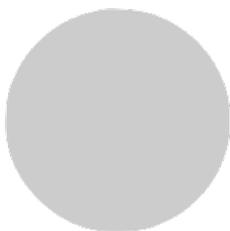
La trombofilia hereditaria debida a una deficiencia congénita de antitrombina es una enfermedad hematológica genética poco común caracterizada por una disminución de los niveles de actividad de antitrombina en plasma, lo que resulta en una inactivación alterada de la trombina y el factor Xa. Los pacientes tienen un mayor riesgo de tromboembolismo venoso, generalmente en las venas profundas de los brazos, las piernas y el sistema pulmonar y, en ocasiones, en otros territorios venosos (p. ej., venas o senos cerebrales, venas mesentéricas, portas, hepáticas, renales y/o retinianas).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERPINC1	rs28929469	GG
SERPINC1	rs121909569	AA
SERPINC1	rs121909567	GG
SERPINC1	rs121909554	GG
SERPINC1	rs121909551	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=82](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=82)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Tumor desmoide

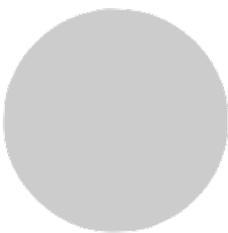
Un tumor desmoide (TD) es un tumor benigno de los tejidos blandos localmente invasivo, asociado a una alta tasa de recurrencia pero sin potencial metastásico.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs876660765	GG
APC	rs62619935	CC

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=873](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=873)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Tumor testicular de células germinales seminomatoso

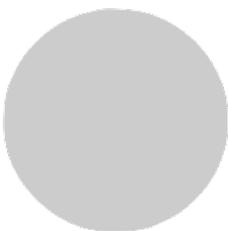
El tumor testicular seminomatoso de células germinales es un tumor testicular de células germinales poco frecuente , que se presenta con mayor frecuencia como una masa indolora en el escroto, con una tasa de curación muy alta si se detecta en las primeras etapas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KIT	rs121913506	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=842](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=842)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Urticaria familiar por frío

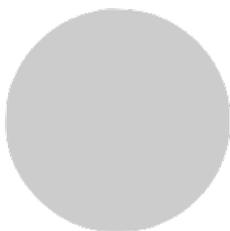
La urticaria familiar por frío (FCAS, siglas en inglés) es la forma más leve del síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS, siglas en inglés; ) y se caracteriza por episodios recurrentes de erupción cutánea similar a la urticaria desencadenada por la exposición al frío asociada con fiebre baja, malestar general, enrojecimiento de los ojos y artralgia/mialgia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NLRP3	rs28937896	TT
NLRP3	rs180177484	GG
NLRP3	rs180177452	AA
NLRP3	rs180177445	AA
NLRP3	rs180177431	TT
NLRP3	rs151344629	CC
NLRP3	rs121908148	AA
NLRP3	rs121908146	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=47045](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47045)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Vasculitis por deficiencia de ADA2

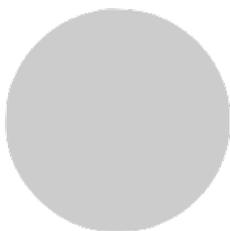
Es una enfermedad reumatológica y sistémica, genética y poco frecuente, debida a mutaciones inactivantes de la adenosina desaminasa 2, combinando características variables de autoinflamación, vasculitis e inmunodeficiencia leve. La presentación clínica es variable e incluye inflamación sistémica con fiebre, crónica o recurrente, livedo reticularis o racemosa, accidentes cerebrovasculares isquémicos o hemorrágicos de inicio temprano, neuropatía periférica, dolor abdominal, hepatoesplenomegalia, hipertensión portal, poliarteritis nodosa cutánea, citopenia variable y deficiencia de inmunoglobulina.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADA2	rs200930463	CC
ADA2	rs139750129	TT

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=404553](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404553)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Vasculopatía con inicio en el lactante asociada al gen STING

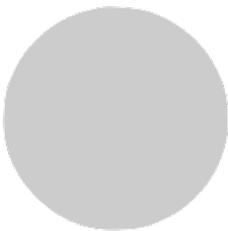
La vasculopatía asociada a STING de inicio en la infancia (SAVI, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético autoinflamatorio poco frecuente. Se trata de una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING (estimulador de genes de interferón), caracterizada por una inflamación sistémica de inicio neonatal o infantil y una vasculopatía de vasos pequeños que produce lesiones cutáneas, pulmonares y articulares graves. Los afectados presentan fiebre baja intermitente, tos recurrente y fallo de medro, en asociación con enfermedad pulmonar intersticial progresiva, poliartritis y lesiones descamativas violáceas en los dedos de las manos y de los pies, nariz, mejillas y orejas (que se ven agravados por la exposición al frío) que a menudo progresan a ulceración acral crónica, necrosis y autoamputación.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
STING1	rs587777610	CC

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=425120](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=425120)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Xantinuria hereditaria

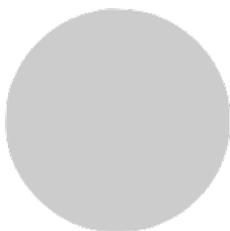
Es un trastorno del metabolismo de la purina causado por un déficit hereditario del enzima xantina deshidrogenasa/oxidasa, y se caracteriza por una concentración muy baja (o indetectable) de ácido úrico en sangre y orina y una concentración muy alta de xantina en orina, lo que provoca una urolitiasis.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
XDH	rs119460972	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=3467](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3467)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Xantomatosis cerebrotendinosa

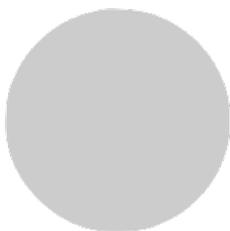
La xantomatosis cerebrotendinosa (CTX) es una anomalía de la síntesis de ácidos biliares caracterizada por colestasis neonatal, cataratas de aparición en la infancia, xantomas del tendón de aparición en la adolescencia y en jóvenes, y xantoma del cerebro con disfunción neurológica de aparición en adultos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP27A1	rs72551314	CC
CYP27A1	rs533885672	CC
CYP27A1	rs397515355	GG
CYP27A1	rs397515353	GG
CYP27A1	rs188850202	CC
CYP27A1	rs121908102	CC
CYP27A1	rs121908099	GG
CYP27A1	rs121908098	CC
CYP27A1	rs121908097	GG

### Análisis multivariante

#### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

#### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=909](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=909)

# Enfermedades hereditarias (genética)

## Xeroderma pigmentoso

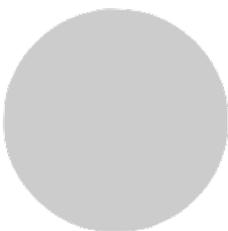
El xeroderma pigmentoso (XP) es una rara genodermatosis caracterizada por una sensibilidad extrema a cambios inducidos por los rayos ultravioleta (UV) en la piel y los ojos, y múltiples cánceres de piel. Se subdivide en ocho grupos de complementación, de acuerdo con el gen afectado: del XPA al XPG, y XP de tipo variante (XPV) .

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
XPA	rs104894132	GG

## Análisis multivariante

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena, pero, dado que sólo analizamos una parte del gen, usted podría tener una mutación patógena en regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=910](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=910)

# 24Genetics



24Genetics Europe HQ  
Paseo de la Castellana, 95  
Planta 28  
Madrid 28046  
Spain  
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ  
100 Cambridge St.  
14th Floor  
Boston MA 02114  
Massachusetts - US  
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge  
+44 1223 931143

24Genetics México  
Torre Magenta  
Paseo de la Reforma, 284  
Planta 17  
Colonia Juárez  
Ciudad de México 06600  
México  
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)