



El examen TamizMas Genómico es un examen de tamiz o cribado. Tiene como objetivo identificar recién nacidos que tienen alto riesgo de desarrollar enfermedades genéticas potencialmente tratables. Este estudio de tamiz genómico complementa y amplía, pero no sustituye el tamiz neonatal convencional. El resultado para las enfermedades investigadas no elimina el riesgo por completo.

Algunos genes que causan enfermedades actualmente tamizadas con pruebas bioquímicas no son totalmente conocidos. Enfermedades como el hipotiroidismo congénito pueden tener formas que no tienen base genética. Variantes patogénicas pueden estar localizadas en regiones distantes de las regiones secuenciadas en cada gen.

Estas constituyen un grupo pequeño de las causas de las enfermedades genéticas, pero pueden en estas situaciones llevar a la no identificación de personas afectadas. Algunas variantes patogénicas, como grandes inversiones cromosómicas, pueden no ser identificadas por una limitación intrínseca de la tecnología de secuenciación actual. Esto es particularmente relevante para dos mutaciones recurrentes en el gen F8 (Hemofilia A), que no son identificadas por este método.

Lista de enfermedades detectadas

Deficiencias auditivas (1)

1. Sordera. **Genes:** GJB2, GJB6, MYH9

Enfermedades cardiovasculares y dislipidemias (3)

2. Calcificación Arterial Generalizada de la Infancia. **Gen** ABCC6
3. Hipercolesterolemia. **Genes:** APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9
4. Quilomicronemia. **Genes:** APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL

Enfermedades endócrinas (39)

5. Coreoatetosis, Hipotiroidismo Congénito y Disfunción Pulmonar. **Gen** NKX2-1
6. Deficiencia Aislada de ACTH. **Gen** TBX19
7. Deficiencia Aislada de Hormona de Crecimiento. **Genes:** GH1, GHRHR
8. Deficiencia Combinada de Hormonas Hipofisarias. **Genes:** LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1
9. Deficiencia de Corticosterona Metil Oxidasa. **Gen** CYP11B2
10. Deficiencia de Dihidrolipoamida Deshidrogenasa. **Gen** DLD
11. Deficiencia de Glucocorticoides. **Genes:** MC2R, MRAP, NNT
12. Deficiencia de Hormonas Hipofisarias. **Genes:** ROBO1, SOX3
13. Deficiencia de Leptina. **Gen** LEP
14. Deficiencia de Proopiomelanocortina. **Gen** POMC
15. Deficiencia de TRH. **Gen** TRH
16. Deficiencia del Transportador de Monocarboxilato 1. **Gen** SLC16A1
17. Diabetes Neonatal. **Genes:** INS, PLAGL1, ZFP57
18. Diabetes Neonatal o Hipoglucemia Hiperinsulinémica. **Genes:** ABCC8, GCK, KCNJ11
19. Diabetes Neonatal y Hipotiroidismo Congénito. **Gen** GLIS3
20. Disgenesia de Tiroides. **Gen** TUBB1
21. Dishormonogénesis Tiroidea. **Genes:** DUOX2, DUOX2A2, IYD, SLC5A5, TG, TPO
22. Hiperparatiroidismo Neonatal Grave. **Gen** CASR
23. Hiperplasia Adrenal Congénita. **Genes:** CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, ZNRD3
24. Hiperplasia Adrenal Congénita Lipídica. **Gen** STAR
25. Hipoglucemia Hiperinsulinémica. **Genes:** GLUD1, INSR, SLC25A36, UCP2
26. Hipoglucemia Hiperinsulinémica, Hipopituitarismo y Anomalías Endodérmicas y Craneofaciales. **Gen** FOXA2



27. Hipoplasia Adrenal Congénita. **Gen NR0B1**
28. Hipotiroidismo Central Congénito. **Gen IRS4**
29. Hipotiroidismo Central y Sordera. **Gen TBL1X**
30. Hipotiroidismo Congénito. **Genes: MAML2, MAMLD1, NKX2-5, PAX8, THRA, TRHR, TSHB, TSHR**
31. Hipotiroidismo Congénito Asociado con el Síndrome de Bamforth-Lazarus. **Gen FOXE1**
32. Hipotiroidismo Congénito Dishormonogénico. **Gen SLC26A7**
33. Hipotiroidismo Congénito y Crecimiento Testicular. **Gen IGSF1**
34. Insensibilidad Parcial a la Hormona de Crecimiento. **Gen GHR**
35. Insuficiencia Adrenal Congénita y Reversión Sexual 46,XY. **Gen CYP11A1**
36. Insuficiencia Adrenocortical. **Gen NR5A1**
37. Pseudohipoaldosteronismo. **Genes: SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G**
38. Síndrome de Acalasia-Addisonismo-Alacrimia. **Gen AAAS**
39. Síndrome de Antley-Bixler, Anomalías Genitales y Esteroidogénesis Desordenada. **Gen POR**
40. Síndrome de Culler-Jones. **Gen GLI2**
41. Síndrome de Pendred. **Gen SLC26A4**
42. Tiroides Ectópica. **Gen CDCA8**
43. Tiroides Ectópica, Malformación Cardíaca y Artrogriposis. **Gen NTN1**

Enfermedades esqueléticas (7)

44. Acondroplasia/Hipocondroplasia. **Gen FGFR3**
45. Osteogénesis Imperfecta. **Genes COL1A1, COL1A2**
46. Osteopetrosis. **Gen CLCN7**
47. Raquitismo Deficiente en Hidroxilación de Vitamina D. **Genes CYP27B1, CYP2R1**
48. Raquitismo Dependiente de Vitamina D. **Gen VDR**
49. Raquitismo Hipofosfatémico. **Genes: DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX**
50. Raquitismo Hipofosfatémico e Hipercalciuria. **Gen SLC34A3**

Enfermedades hematológicas (16)

51. Afibrinogenemia Congénita. **Gen FGA**
52. Anemia Falciforme y Otras Hemoglobinopatías. **Gen HBB**
53. Anemia Hemolítica No-Esferocítica. **Gen HK1**
54. Anemia Megaloblástica. **Genes: AMN, CUBN**
55. Anemia de Diamond-Blackfan. **Genes: EPO, GATA1, HEATR3, RPL10, RPL10A, RPL11, RPL15, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL8, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TSR2**
56. Deficiencia Combinada de Factores de Coagulación Dependientes de Vitamina K. **Genes: GGCX, VKORC1**
57. Deficiencia Congénita de Protrombina. **Gen F2**
58. Deficiencia de Piruvato Quinasa de Eritrocitos. **Gen PKLR**
59. Deficiencia del Factor XIII. **Gen F13A1**
60. Deficiencia del Factor XIIIb. **Gen F13B**
61. Hemofilia A * (No incluye inversión intrónica). **Gen F8**
62. Hemofilia B. **Gen F9**
63. Púrpura Trombocitopénica Trombótica Congénita. **Gen ADAMTS13**
64. Síndrome de Insuficiencia de la Médula Ósea. **Genes: ERCC6L2, MYSM1, SRP72**
65. Síndrome de Shwachman-Diamond. **Genes: DNAJC21, EFL1, EIF6, SBDS, SRP54**
66. Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita. **Gen MPL**



Enfermedades hepáticas y gastrointestinales (11)

67. Agenesia Pancreática. **Genes:** PDX1, PTF1A, ZNF808
68. Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva. **Genes:** ABCB11, ABCB4, ATP8B1, MYO5B, NR1H4, SEMA7A, SLC51A, TJP2, ZFYVE19
69. Colestasis y Sordera. **Gen** USP53
70. Defecto de Conjugación de Ácidos Biliares. **Gen** BAAT
71. Defecto de Síntesis de Ácidos Biliares. **Gen** CYP7B1
72. Deficiencia Congénita de Lactasa. **Gen** LCT
73. Deficiencia de Proproteína Convertasa 1/3. **Gen** PCSK1
74. Diarrea Congénita. **Genes:** DGAT1, NEUROG3, SLC26A3
75. Intolerancia a la Fructosa. **Gen** ALDOB
76. Malabsorción de Glucosa y Galactosa. **Gen** SLC5A1
77. Síndrome de Crigler-Najjar. **Gen** UGT1A1

Enfermedades inmunológicas (41)

78. Agamaglobulinemia, Anomalías Distales de Miembros y Malformaciones Urogenitales. **Gen** TOP2B
79. Agammaglobulinemia. **Genes:** BLNK, CD79A, CD79B, IGHM, IGLL1, PIK3CD, PIK3R1, POU2AF1, SH3KBP1, SLC39A7, SPI1, TCF3
80. Agammaglobulinemia Ligada al X. **Gen** BTK
81. Anomalías Plaquetarias, Eosinofilia y Enfermedad Inflamatoria Inmunomediada. **Gen** ARPC1B
82. Atimia Congénita. **Gen** PAX1
83. Deficiencia de Adhesión Leucocitaria. **Genes:** FERMT3, ITGB2
84. Deficiencia de Linfocitos T, Alopecia Congénita y Distrofia Ungueal. **Gen** FOXN1
85. Deficiencia de Purina Nucleósido Fosforilasa. **Gen** PNP
86. Deficiencia del Componente 3 del Complemento. **Gen** C3
87. Deficiencia del Factor Intrínseco. **Gen** CBLIF
88. Desregulación Inmunológica, Poliendocrinopatía y Enteropatía. **Gen** FOXP3
89. Disgenesia Reticular. **Gen** AK2
90. Enfermedad Autoinflamatoria Sistémica con Vasculitis. **Gen** LYN
91. Enfermedad Granulomatosa Crónica. **Genes** CYBA, CYBB, CYBC1, NCF2, NCF4
92. Inmunodeficiencia Combinada, Anemia Megaloblástica e Hiperhomocisteinemia. **Gen** MTHFD1
93. Infecciones Piógenas Recurrentes. **Genes:** IRAK1, IRAK4, MYD88, TIRAP
94. Inmunodeficiencia Combinada. **Genes:** DOCK2, POLD1, POLD2
95. Inmunodeficiencia Combinada Asociada a ZAP70. **Gen** ZAP70
96. Inmunodeficiencia Grave Combinada (SCID). **Genes:** ADA, BCL10, CARD11, CD247, CD3D, CD3E, CD3G, CORO1A, CTPS1, IKBKB, IL2RG, IL7R, IRF4, ITPKB, JAK3, LAT, LCK, LCP2, MALT1, MAP3K14, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, SASH3, TFRC
97. Inmunodeficiencia Grave Combinada (SCID) e Hipoglucemia. **Gen** HYOU1
98. Inmunodeficiencia Grave Combinada (SCID) y Sensibilidad a la Radiación. **Gen** DCLRE1C
99. Inmunodeficiencia de Células T. **Genes:** CARMIL2, ORAI1
100. Inmunodeficiencia e Hiper-IgM. **Genes:** AICDA, CD40, CD40LG, INO80, UNG
101. Inmunodeficiencia, Defecto del Magnesio, Infección por Epstein-Barr y Neoplasia. **Gen** MAGT1
102. Inmunodeficiencia, Linfoproliferación y Autoinmunidad. **Genes:** IL2RA, IL2RB
103. Linfedema Primario, Mielodisplasia, Inmunodeficiencia y Leucemia Mieloide Aguda. **Gen** GATA2
104. Linfocitosis Hemofagocítica. **Genes:** FAAP24, PRF1, RC3H1, RHOG, STX11, STXBP2, UNC13D



Enfermedades pulmonares (1)

144. Fibrosis Quística. **Gen CFTR**

Enfermedades renales (6)

145. Acidosis Tubular Renal Distal. **Gen ATP6V0A4**

146. Acidosis Tubular Renal Distal y Sordera Neurosensorial Progresiva. **Gen ATP6V1B1**

147. Diabetes Insípida Nefrogénica. **Gen AQP2, AVPR2**

148. Síndrome Nefrótico. **Gen COQ8B**

149. Síndrome de Bartter. **Genes: BSND, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1**

150. Síndrome de Fechtner. **Gen MYH9**

Enfermedades del metabolismo de vitaminas y minerales (17)

151. Abetalipoproteinemia. **Gen MTTP**

152. Acrodermatitis Enteropática (Deficiencia de Zinc). **Gen SLC39A4**

153. Anemia Megaloblástica Sensible a la Tiamina. **Gen SLC19A2**

154. Deficiencia de Cobalamina. **Genes: THAP11, ZNF143**

155. Deficiencia de Coenzima Q10. **Genes: COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ9, PDSS1, PDSS2**

156. Deficiencia de Vitamina B12. **Gen TCN2**

157. Deficiencia de Vitamina E. **Gen TTPA**

158. Deficiencia del Cofactor de Molibdeno. **Gen MOCS1**

159. Enfermedad de Menkes. **Gen ATP7A**

160. Enfermedad de Wilson. **Gen ATP7B**

161. Hipomagnesemia Intestinal. **Gen TRPM6**

162. Hipomagnesemia Renal. **Genes: CLDN16, CLDN19**

163. Intolerancia al Ejercicio Sensible a la Riboflavina. **Gen SLC25A32**

164. Neurodegeneración Infantil Sensible a la Biotina. **Gen SLC5A6**

165. Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere. **Genes: SLC52A2, SLC52A3**

166. Síndrome de Disfunción del Metabolismo de la Tiamina. **Genes: SLC19A3, SLC25A19, TPK1**

167. Trastorno del Neurodesarrollo. **Genes: SLC31A1**

Errores innatos del metabolismo (95)

168. Acidemia Glutárica (Aciduria Glutárica). **Gen GCDH**

169. Acidemia Isovalérica (Aciduria Isovalérica). **Gen IVD**

170. Acidemia Metilmalónica y Homocistinemia. **Gen HCFC1**

171. Acidemia Propiónica (Aciduria Propiónica). **Genes: PCCA, PCCB**

172. Aciduria Alfa-Metil Acetoacética. **Gen ACAT1**

173. Aciduria Argininosuccínica. **Gen ASL**

174. Aciduria Malónica y Metilmalónica. **Gen ACSF3**

175. Aciduria Metilmalónica (Acidemia Metilmalónica). **Genes: CD320, MMAA, MMAB, MMUT**

176. Aciduria Metilmalónica y Homocistinuria. **Genes: ABCD4, LMBRD1, MMACHC, MMADHC**

177. Adrenoleucodistrofia. **Gen ABCD1**

178. Alfa Manosidosis. **Gen MAN2B1**

179. Anemia Megaloblástica y Deficiencia Cerebral de Folato. **Gen DHFR**

180. Argininemia. **Gen ARG1**

181. Cistinosis Nefropática. **Gen CTNS**



182. Cistinuria. **Gen SLC7A9**
183. Citrulinemia. **Genes: ASS1, SLC25A13**
184. Coproporfiria Hereditaria. **Gen CPOX**
185. Defecto Congénito de Síntesis de Ácidos Biliares. **Genes: ABCD3, ACOX2, AKR1D1, AMACR, HSD3B7**
186. Deficiencia Sistémica Primaria de Carnitina. **Gen SLC22A5**
187. Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liasa. **Gen HMGCL**
188. Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Sintasa 2. **Gen HMGCS2**
189. Deficiencia de 3-Hidroxi-acil-CoA Deshidrogenasa. **Gen HADH**
190. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa Múltiple. **Genes: ETFA, ETFB, ETFDH**
191. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga. **Gen ACADVL**
192. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media. **Gen ACADM**
193. Deficiencia de Anhidrasa Carbónica VA. **Gen CA5A**
194. Deficiencia de Biotinidasa. **Gen BTD**
195. Deficiencia de Carbamoil Fosfato Sintetasa I. **Gen CPS1**
196. Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa I. **Gen CPT1A**
197. Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa II Infantil. **Gen CPT2**
198. Deficiencia de Carnitina-Acilocarnitina Translocasa. **Gen SLC25A20**
199. Deficiencia de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinasa Citosólica. **Gen PCK1**
200. Deficiencia de Fosfoglicerato Deshidrogenasa. **Gen PHGDH**
201. Deficiencia de Fosfoserina Aminotransferasa. **Gen PSAT1**
202. Deficiencia de Fosfoserina Fosfatasa. **Gen PSPH**
203. Deficiencia de Fructosa-1,6-Bifosfatasa. **Gen FBP1**
204. Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa. **Gen HLCS**
205. Deficiencia de Isobutiril-CoA Deshidrogenasa. **Gen ACAD8**
206. Deficiencia de L-Aminoácido Aromático Descarboxilasa. **Gen DDC**
207. Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal. **Gen LIPA**
208. Deficiencia de Metilmalonil-CoA Epimerasa. **Gen MCEE**
209. Deficiencia de N-Acetilglutamato Sintasa. **Gen NAGS**
210. Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa. **Gen OTC**
211. Deficiencia de Proteína Trifuncional Mitocondrial. **Genes: HADHA, HADHB**
212. Deficiencia de Sacarasa-Isomaltasa. **Gen SI**
213. Deficiencia de Succinil-CoA:3-Oxoácido-CoA Transferasa. **Gen OXCT1**
214. Deficiencia de Ácido Ceto de Cadena Ramificada Deshidrogenasa Quinasa. **Gen BCKDK**
215. Distonía Respondedora a L-Dopa. **Gen GCH1**
216. Encefalopatía Relacionada con el Transporte de Malato-Aspartato. **Gen GOT2**
217. Enfermedad de Fabry. **Gen GLA**
218. Enfermedad de Gaucher. **Gen GBA1**
219. Enfermedad del Jarabe de Arce. **Genes: BCKDHA, BCKDHB, DBT**
220. Fenilcetonuria. **Gen PAH**
221. Galactosemia. **Genes: GALE, GALK1, GALM, GALT**
222. Glucogenosis 0A. **Gen GYS2**
223. Glucogenosis 0B. **Gen GYS1**
224. Glucogenosis 12 (Deficiencia de Aldolasa). **Gen ALDOA**
225. Glucogenosis 1A (Enfermedad de Von Gierke). **Gen G6PC1**
226. Glucogenosis 1B/1C. **Gen SLC37A4**
227. Glucogenosis 2 (Enfermedad de Pompe). **Gen GAA**
228. Glucogenosis 3 (Enfermedad de Forbes). **Gen AGL**
229. Glucogenosis 4 (Enfermedad de Andersen). **Gen GBE1**



- 230. Glucogenosis 6 (Enfermedad de Hers). **Gen PYGL**
- 231. Glucogenosis 9A1. **Gen PHKA2**
- 232. Glucogenosis 9B. **Gen PHKB**
- 233. Glucogenosis 9C. **Gen PHKG2**
- 234. Hiperfenilalaninemia Deficiente de BH4. **Gen PCBD1, PTS, QDPR**
- 235. Hiperfenilalaninemia, Distonía y Trastorno del Desarrollo Neurológico. **Gen DNAJC12**
- 236. Hipermetioninemia y Deficiencia de S-Adenosil-Homocisteína Hidrolasa. **Gen AHCY**
- 237. Hipofosfatasa. **Gen ALPL**
- 238. Homocistinuria. **Genes: CBS, MTHFR**
- 239. Homocistinuria y Anemia Megaloblástica. **Genes: MTR, MTRR**
- 240. Intolerancia a la Proteína Lisinúrica. **Gen SLC7A7**
- 241. Leucodistrofia Metacromática. **Gen ARSA**
- 242. Lipofuscinosis Ceroide Neuronal 2 (CLN 2). **Gen TPP1**
- 243. Mala Absorción de Folato Hereditaria. **Gen SLC46A1**
- 244. Miocardiopatía y Degeneración Retiniana Progresiva. **Gen SLC6A6**
- 245. Mucopolisacaridosis 1H (Síndrome de Hurler y/o Scheie). **Gen IDUA**
- 246. Mucopolisacaridosis 2 (Síndrome de Hunter). **Gen IDS**
- 247. Mucopolisacaridosis 3B (Síndrome de Sanfilippo). **Gen NAGLU**
- 248. Mucopolisacaridosis 4A (Síndrome de Morquio). **Gen GALNS**
- 249. Mucopolisacaridosis 6 (Síndrome de Maroteaux-Lamy). **Gen ARSB**
- 250. Mucopolisacaridosis 7 (Síndrome de Sly). **Gen GUSB**
- 251. Niemann-Pick A/B. **Gen SMPD1**
- 252. Porfiria Eritropoyética Congénita. **Gen UROS**
- 253. Sitosterolemia. **Genes: ABCG5, ABCG8**
- 254. Síndrome de Fanconi-Bickel. **Gen SLC2A2**
- 255. Síndrome de Hiperornitinemia-Hiperamonemia-Homocitrulinuria. **Gen SLC25A15**
- 256. Tirosinemia. **Genes: FAH, HPD, TAT**
- 257. Trastorno Congénito de la Glicosilación (CDG) IIM. **Gen SLC35A2**
- 258. Trastorno Congénito de la Glicosilación (CDG) IIN. **Gen SLC39A8**
- 259. Trastorno Congénito de la Glicosilación (CDG) Ib. **Gen MPI**
- 260. Trastorno Congénito de la Glicosilación (CDG) It. **Gen PGM1**
- 261. Trastorno Congénito de la Glicosilación (CDG) Iz. **Gen CAD**
- 262. Xantomatosis Cerebrotendinosa. **Gen CYP27A1**

Farmacogenética (1)

- 263. Hipertermia Maligna. **Genes: CACNA1S, RYR1**

Neoplasias (1)

- 264. Retinoblastoma. **Gen RB1**

Fecha de actualización: 21/08/2024

Tipo de Muestra: Saliva (hisopado bucal)

Tiempo de entrega de resultados: 4 semanas

Momento de realización: Primer mes de vida (ideal), hasta un año (bueno), menos relevante después de un año.



Lista de genes incluidos en el análisis de TamizMas Genómico

1. AAAS	28. ALG14	55. BCKDK	82. CDCA8	109. COQ9
2. ABCB11	29. ALG2	56. BCL10	83. CFP	110. CORO1A
3. ABCB4	30. ALPL	57. BLNK	84. CFTR	111. CPOX
4. ABCC6	31. AMACR	58. BSND	85. CHAT	112. CPS1
5. ABCC8	32. AMN	59. BTD	86. CHD8	113. CPT1A
6. ABCD1	33. AMT	60. BTK	87. CHRNA1	114. CPT2
7. ABCD3	34. APOA5	61. C3	88. CHRNA1	115. CSF3R
8. ABCD4	35. APOB	62. CA5A	89. CHRND	116. CTLA4
9. ABCG5	36. APOC2	63. CACNA1S	90. CHRNE	117. CTNS
10. ABCG8	37. AQP2	64. CAD	91. CIITA	118. CTPS1
11. ACAD8	38. ARG1	65. CARD11	92. CLCN7	119. CUBN
12. ACADM	39. ARPC1B	66. CARMIL2	93. CLCNKA	120. CXCR2
13. ACADVL	40. ARSA	67. CASP8	94. CLCNKB	121. CXCR4
14. ACAT1	41. ARSB	68. CASR	95. CLDN16	122. CYBA
15. ACOX2	42. ASCC3	69. CBLIF	96. CLDN19	123. CYBB
16. ACSF3	43. ASL	70. CBS	97. CLPB	124. CYBC1
17. ADA	44. ASS1	71. CD247	98. COL13A1	125. CYP11A1
18. ADAMTS13	45. ATP6V0A4	72. CD27	99. COL1A1	126. CYP11B1
19. AGL	46. ATP6V1B1	73. CD320	100. COL1A2	127. CYP11B2
20. AGRN	47. ATP7A	74. CD3D	101. COLQ	128. CYP17A1
21. AHCY	48. ATP7B	75. CD3E	102. COQ2	129. CYP27A1
22. AICDA	49. ATP8B1	76. CD3G	103. COQ4	130. CYP27B1
23. AK2	50. AVPR2	77. CD40	104. COQ5	131. CYP2R1
24. AKR1D1	51. B2M	78. CD40LG	105. COQ6	132. CYP7B1
25. ALDH7A1	52. BAAT	79. CD70	106. COQ7	133. DBT
26. ALDOA	53. BCKDHA	80. CD79A	107. COQ8A	134. DCLRE1C
27. ALDOB	54. BCKDHB	81. CD79B	108. COQ8B	135. DDC



136. DGAT1	165. FAS	194. GCK	223. HK1	252. INSR
137. DHFR	166. FASLG	195. GFI1	224. HLCS	253. IRAK1
138. DLD	167. FBP1	196. GFPT1	225. HMGCL	254. IRAK4
139. DMD	168. FERMT3	197. GGCX	226. HMGCS2	255. IRF4
140. DMP1	169. FGA	198. GH1	227. HPD	256. IRF8
141. DNAJC12	170. FGF23	199. GHR	228. HSD3B2	257. IRS4
142. DNAJC21	171. FGFR3	200. GHRHR	229. HSD3B7	258. ITGB2
143. DOCK2	172. FLAD1	201. GJB2	230. HYOU1	259. ITK
144. DOCK8	173. FOLR1	202. GJB6	231. IDS	260. ITPKB
145. DOK7	174. FOXA2	203. GLA	232. IDUA	261. IVD
146. DPAGT1	175. FOXE1	204. GLDC	233. IFNG	262. IYD
147. DUOX2	176. FOXN1	205. GLI2	234. IFNGR1	263. JAGN1
148. DUOXA2	177. FOXP3	206. GLIS3	235. IFNGR2	264. JAK1
149. EFL1	178. G6PC1	207. GLRA1	236. IGHM	265. JAK3
150. EIF6	179. G6PC3	208. GLRB	237. IGLL1	266. KCNJ1
151. ELANE	180. GAA	209. GLUD1	238. IGSF1	267. KCNJ11
152. ENPP1	181. GALE	210. GOT2	239. IKBKB	268. KCNQ2
153. EPO	182. GALK1	211. GPIHBP1	240. IL12B	269. KCNT1
154. ERCC6L2	183. GALM	212. GUSB	241. IL12RB1	270. LAMA5
155. ETFA	184. GALNS	213. GYS1	242. IL12RB2	271. LAMB2
156. ETFB	185. GALT	214. GYS2	243. IL18BP	272. LAT
157. ETFDH	186. GAMT	215. HADH	244. IL23R	273. LCK
158. F13A1	187. GATA1	216. HADHA	245. IL2RA	274. LCP2
159. F13B	188. GATA2	217. HADHB	246. IL2RB	275. LCT
160. F2	189. GATM	218. HAVCR2	247. IL2RG	276. LDLR
161. F8	190. GBA1	219. HAX1	248. IL7R	277. LDLRAP1
162. F9	191. GBE1	220. HBB	249. IMPDH2	278. LEP
163. FAAP24	192. GCDH	221. HCFC1	250. INO80	279. LHX3
164. FAH	193. GCH1	222. HEATR3	251. INS	280. LHX4



281. LIPA	310. MTRR	339. PCCA	368. POU2AF1	397. RPL10A
282. LMBRD1	311. MTTTP	340. PCCB	369. PREPL	398. RPL11
283. LMF1	312. MUSK	341. PCK1	370. PRF1	399. RPL15
284. LPL	313. MYD88	342. PCSK1	371. PRKCD	400. RPL18
285. LRP4	314. MYH9	343. PCSK9	372. PROP1	401. RPL19
286. LYN	315. MYO5B	344. PDSS1	373. PSAT1	402. RPL26
287. LYST	316. MYO9A	345. PDSS2	374. PSPH	403. RPL27
288. MAGED2	317. MYSM1	346. PDX1	375. PTF1A	404. RPL3
289. MAGT1	318. NAGLU	347. PDXK	376. PTPRC	405. RPL31
290. MALT1	319. NAGS	348. PGM1	377. PTS	406. RPL34
291. MAML2	320. NCF2	349. PGM3	378. PURA	407. RPL35
292. MAMLD1	321. NCF4	350. PHEX	379. PYGL	408. RPL35A
293. MAN2B1	322. NEUROG3	351. PHGDH	380. QDPR	409. RPL5
294. MAP3K14	323. NFKB1	352. PHKA2	381. RAB27A	410. RPL8
295. MC2R	324. NKX2-1	353. PHKB	382. RAC2	411. RPLP0
296. MCEE	325. NKX2-5	354. PHKG2	383. RAG1	412. RPS10
297. MMAA	326. NNT	355. PIK3CD	384. RAG2	413. RPS11
298. MMAB	327. NR0B1	356. PIK3R1	385. RAPSIN	414. RPS15A
299. MMACHC	328. NR1H4	357. PKLR	386. RASGRP1	415. RPS17
300. MMADHC	329. NR5A1	358. PLAGL1	387. RB1	416. RPS19
301. MMUT	330. NTN1	359. PLEC	388. RC3H1	417. RPS20
302. MOCS1	331. ORAI1	360. PLPBP	389. RFX5	418. RPS24
303. MPI	332. OTC	361. PNP	390. RFXANK	419. RPS26
304. MPL	333. OTX2	362. PNPO	391. RFXAP	420. RPS27
305. MRAP	334. OXCT1	363. POLD1	392. RHOG	421. RPS28
306. MTHFD1	335. PAH	364. POLD2	393. ROBO1	422. RPS29
307. MTHFR	336. PAX1	365. POMC	394. RORC	423. RPS7
308. MTM1	337. PAX8	366. POR	395. RPH3A	424. RYR1
309. MTR	338. PCBD1	367. POU1F1	396. RPL10	425. SASH3



426. SBDS	450. SLC26A4	474. SMPD1	498. TCN2	522. TUBB1
427. SCN4A	451. SLC26A7	475. SNAP25	499. TEFM	523. TYK2
428. SCNN1A	452. SLC2A1	476. SORD	500. TFRC	524. UCP2
429. SCNN1B	453. SLC2A2	477. SOX3	501. TG	525. UGT1A1
430. SCNN1G	454. SLC31A1	478. SP110	502. TH	526. UNC13A
431. SEMA7A	455. SLC34A3	479. SPI1	503. THAP11	527. UNC13D
432. SH2D1A	456. SLC35A2	480. SPPL2A	504. THRA	528. UNG
433. SH3KBP1	457. SLC37A4	481. SPR	505. TIRAP	529. UROS
434. SI	458. SLC39A4	482. SRP54	506. TJP2	530. USP53
435. SLC12A1	459. SLC39A7	483. SRP72	507. TK2	531. VAMP1
436. SLC16A1	460. SLC39A8	484. STAR	508. TOP2B	532. VDR
437. SLC18A2	461. SLC46A1	485. STAT1	509. TOR1AIP1	533. VKORC1
438. SLC18A3	462. SLC51A	486. STX11	510. TPK1	534. VPS45
439. SLC19A2	463. SLC52A2	487. STXBP2	511. TPO	535. WAS
440. SLC19A3	464. SLC52A3	488. SYT2	512. TPP1	536. WIPF1
441. SLC22A5	465. SLC5A1	489. TANGO2	513. TRH	537. XIAP
442. SLC25A1	466. SLC5A5	490. TAP1	514. TRHR	538. ZAP70
443. SLC25A13	467. SLC5A6	491. TAP2	515. TRPM6	539. ZFP57
444. SLC25A15	468. SLC5A7	492. TAPBP	516. TSC1	540. ZFYVE19
445. SLC25A19	469. SLC6A5	493. TAT	517. TSC2	541. ZNF143
446. SLC25A20	470. SLC6A6	494. TBL1X	518. TSHB	542. ZNF808
447. SLC25A32	471. SLC7A7	495. TBX19	519. TSHR	543. ZNRF3
448. SLC25A36	472. SLC7A9	496. TBX21	520. TSR2	
449. SLC26A3	473. SMN1	497. TCF3	521. TTPA	

Fecha de actualización: 21/08/2024