



## Lista de enfermedades y genes analizados por enfermedad

### Deficiencias del metabolismo de las vitaminas y minerales (17)

|                                                            |                                         |
|------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|
| 1. Abetalipoproteinemia                                    | (MTTP)                                  |
| 2. Acrodermatitis enteropática                             | (SLC39A4)                               |
| 3. Deficiencia de cofactor de molibdeno                    | (MOCS1)                                 |
| 4. Deficiencia de transcobalamina II                       | (TCN2)                                  |
| 5. Deficiencia de cobalamina                               | (THAP11), (ZNF143)                      |
| 6. Deficiencia de transportador de tiamina Tipo 2          | (SLC19A3), (SLC25A19)                   |
| 7. Deficiencia de transporte de folato cerebral            | (FOLR1)                                 |
| 8. Deficiencia de vitamina E                               | (TTPA)                                  |
| 9. Encefalopatía por deficiencia de tiamina                | (TPK1)                                  |
| 10. Enfermedad de Menkes                                   | (ATP7A)                                 |
| 11. Enfermedad de Wilson                                   | (ATP7B)                                 |
| 12. Epilepsia dependiente de piridoxina                    | (ALDH7A1), (PLPBP)                      |
| 13. Hipomagnesemia                                         | (CLDN16), (CLDN19),<br>(CNNM2), (TRPM6) |
| 14. Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere                   | (SLC52A2), (SLC52A3)                    |
| 15. Deficiencia cerebral de folato                         | (CIC)                                   |
| 16. Anemia megaloblástica y deficiencia cerebral de folato | (DHFR)                                  |
| 17. Anemia megaloblástica respondedora a folato            | (SLC19A1)                               |

### Enfermedades pulmonares (1)

|                       |        |
|-----------------------|--------|
| 18. Fibrosis quística | (CFTR) |
|-----------------------|--------|



## Enfermedades endócrinas (27)

|                                                                                         |                                                      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| 19. Coreoatetosis, hipotiroidismo congénito y disfunción pulmonar                       | (NKX2-1)                                             |
| 20. Deficiencia combinada de hormonas hipofisiarias                                     | (LHX3), (LHX4),<br>(OTX2), (POU1F1),<br>(PROP1)      |
| 21. Deficiencia de corticosterona metiloxidasa                                          | (CYP11B2)                                            |
| 22. Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa                                      | (DLD)                                                |
| 23. Deficiencia de glucocorticoides                                                     | (MC2R), (MRAP),<br>(NNT)                             |
| 24. Deficiencia de TRH                                                                  | (TRH)                                                |
| 25. Deficiencia del transportador de monocarboxilato 1 e hipoglicemia hiperinsulinémica | (SLC16A1)                                            |
| 26. Diabetes e hipotiroidismo neonatales                                                | (GLIS3)                                              |
| 27. Diabetes mellitus neonatal                                                          | (INS)                                                |
| 28. Disgenesia tiroidea                                                                 | (TUBB1)                                              |
| 29. Dismorfogénesis de tiroides                                                         | (DUOX2), (DUOX2),<br>(IYD), (SLC5A5), (TG),<br>(TPO) |
| 30. Displasia septo óptica                                                              | (HESX1)                                              |
| 31. Ectopia tiroidea                                                                    | (CDCA8)                                              |
| 32. Hiperparatiroidismo neonatal grave                                                  | (CASR)                                               |
| 33. Hiperplasia adrenal congénita                                                       | (CYP11B1), (CYP17A1),<br>(HSD3B2)                    |
| 34. Hiperplasia adrenal congénita lipoide                                               | (STAR)                                               |
| 35. Hipoglicemia hiperinsulinémica                                                      | (GLUD1), (INSR)                                      |
| 36. Hipoglicemia hiperinsulinémica y diabetes neonatal                                  | (ABCC8), (GCK),<br>(KCNJ11)                          |



|                                                               |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 37. Hipoplasia adrenal congénita                              | (NR0B1)                                                                                           |
| 38. Hipotiroidismo central congénito                          | (IRS4)                                                                                            |
| 39. Hipotiroidismo central y sordera                          | (TBL1X)                                                                                           |
| 40. Hipotiroidismo congénito                                  | (FOXE1), (IGSF1),<br>(NKX2-5), (PAX8),<br>(SLC26A7), (THRA),<br>(TRHR), (GBP1),<br>(TSHB), (TSHR) |
| 41. Pseudohipoaldosteronismo                                  | (SCNN1A), (SCNN1B),<br>(SCNN1G)                                                                   |
| 42. Raquitismo dependiente de vitamina D                      | (VDR)                                                                                             |
| 43. Raquitismo hipofosfatémico                                | (PHEX)                                                                                            |
| 44. Raquitismo por deficiencia de hidroxilación de vitamina D | (CYP27B1), (CYP2R1)                                                                               |
| 45. Síndrome de Pendred                                       | (SLC26A4)                                                                                         |

### Enfermedades esqueléticas (1)

|                             |                    |
|-----------------------------|--------------------|
| 46. Osteogénesis imperfecta | (COL1A1), (COL1A2) |
|-----------------------------|--------------------|

### Enfermedades hematológicas (7)

|                                                                              |                  |
|------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 47. Afibrinogenemia congénita                                                | (FGA)            |
| 48. Anemia falciforme, talasemia y otras hemoglobinopatías                   | (HBB)            |
| 49. Deficiencia combinada de factores de coagulación vitamina K-dependientes | (GGCX), (VKORC1) |
| 50. Hemofilia A                                                              | (F8)             |
| 51. Hemofilia B                                                              | (F9)             |
| 52. Púrpura trombocitopénica trombótica congénita                            | (ADAMTS13)       |
| 53. Trombocitopenia amegacariocítica congénita                               | (MPL)            |

**Enfermedades hepáticas y gastrointestinales (7)**

|                                                  |                                                    |
|--------------------------------------------------|----------------------------------------------------|
| 54. Colestasis intrahepática familiar progresiva | (ABCB11), (ABCB4),<br>(ATP8B1), (TJP2),<br>(USP53) |
| 55. Colestasis y sordera                         | (USP53)                                            |
| 56. Deficiencia congénita de lactasa             | (LCT)                                              |
| 57. Diarrea congénita                            | (DGAT1),<br>(NEUROG3),<br>(SLC26A3)                |
| 58. Intolerancia hereditaria a fructosa          | (ALDOB)                                            |
| 59. Malabsorción de glucosa y galactosa          | (SLC5A1)                                           |
| 60. Síndrome de Crigler-Najjar                   | (UGT1A1)                                           |

**Enfermedades inmunológicas (25)**

|                                                                         |                                                    |
|-------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|
| 61. Agamaglobulinemia                                                   | (BLNK), (CD79A),<br>(CD79B), (IGLL1),<br>(PIK3R1), |
| 62. Agamaglobulinemia ligada al X                                       | (BTK)                                              |
| 63. Deficiencia de linfocitos T                                         | (ZAP70)                                            |
| 64. Deficiencia de linfocitos T, alopecia congénita y distrofia ungueal | (FOXN1)                                            |
| 65. Deficiencia de mieloperoxidasa                                      | (MPO)                                              |
| 66. Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa                        | (PNP)                                              |
| 67. Disgenesia reticular                                                | (AK2)                                              |
| 68. Enfermedad granulomatosa crónica                                    | (CYBA), (CYBB),<br>(CYBC1), (NCF2),<br>(NCF4)      |
| 69. Inmunodeficiencia combinada grave - SCID                            | (MYD88), (ADA),<br>(BCL10),<br>(CARD11),           |



|                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                      | (CD3D), (CD3E),<br>(CD3G), (CTPS1),<br>(DCLRE1C),<br>(DOCK2), (IKBKB),<br>(IL2RA), (IL2RG),<br>(IL7R), (JAK3),<br>(LAT), (LCK),<br>(MALT1),<br>(MAP3K14),<br>(NHEJ1), (PRKDC),<br>(PTPRC), (RAC2),<br>(RAG1), (RAG2),<br>(RASGRP1),<br>(TFRC), (FCHO1) |
| 70. Inmunodeficiencia combinada grave - SCID e Hipoglicemia                          | (HYOU1)                                                                                                                                                                                                                                                |
| 71. Inmunodeficiencia de linfocitos T                                                | (CD247),<br>(CORO1A),<br>(ORAI1)                                                                                                                                                                                                                       |
| 72. Inmunodeficiencia e hiper-IgM                                                    | (AICDA), (CD40),<br>(CD40LG), (UNG)                                                                                                                                                                                                                    |
| 73. Inmunodeficiencia, defecto del magnesio, infección por Epstein Barr y neoplasia. | (MAGT1)                                                                                                                                                                                                                                                |
| 74. Inmunodisregulación, poliendocrinopatía y enteropatía                            | (FOXP3)                                                                                                                                                                                                                                                |
| 75. Linfedema primaria, mielodisplasia, inmunodeficiencia y leucemia mieloide aguda  | (GATA2)                                                                                                                                                                                                                                                |
| 76. Linfocitosis hemofagocítica                                                      | (PRF1), (STX11),<br>(STXBP2),<br>(UNC13D)                                                                                                                                                                                                              |
| 77. Neutropenia congénita                                                            | (CXCR2)                                                                                                                                                                                                                                                |
| 78. Neutropenia congénita grave                                                      | (ELANE), (G6PC3),<br>(GFI1), (HAX1),<br>(JAGN1), (VPS45)                                                                                                                                                                                               |
| 79. Síndrome de falla medular                                                        | (DNAJC21)                                                                                                                                                                                                                                              |



|                                                |                                                                          |
|------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|
| 80. Síndrome de Shwachman-Diamond              | (EFL1), (SBDS),<br>(SRP54)                                               |
| 81. Síndrome de Wiskott-Aldrich                | (WAS), (WIPF1)                                                           |
| 82. Síndrome del linfocito desnudo             | (CIITA), (RFX5),<br>(RFXANK),<br>(RFXAP), (TAP1),<br>(TAP2), (TAPBP)     |
| 83. Síndrome linfoproliferativo                | (SH2D1A), (XIAP)                                                         |
| 84. Síndrome WHIM                              | (CXCR4)                                                                  |
| 85. Susceptibilidad a infección micobacteriana | (IFNGR1), (IL12B),<br>(IL12RB1), (IRF8),<br>(RORC), (STAT1),<br>(IFNGR2) |

### Enfermedades neurológicas (10)

|                                                                                                               |           |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 86. Atrofia muscular espinal                                                                                  | (SMN1)    |
| 87. Crisis encefalomiopatías metabólicas recurrentes, rabdomiólisis, arritmias cardíacas y neurodegeneración. | (TANGO2)  |
| 88. Distrofia muscular de Duchenne                                                                            | (DMD)     |
| 89. Hiperekplexia 1                                                                                           | (GLRA1)   |
| 90. Hiperekplexia 2                                                                                           | (GLRB)    |
| 91. Hiperekplexia 3                                                                                           | (SLC6A5)  |
| 92. Miopatía y metabolismo anormal de lípidos (Deficiencia múltiple de deshidrogenasas)                       | (FLAD1)   |
| 93. Trastornos congénitos de la glicosilación                                                                 | (PDXK)    |
| 94. Neuropatía y atrofia óptica                                                                               | (SLC35A2) |
| 95. Neuropatía por sorbitol                                                                                   | (SORD)    |

**Enfermedades renales (6)**

|                                                                       |                                                            |
|-----------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| 96. Acidosis tubular renal distal                                     | (ATP6V0A4)                                                 |
| 97. Acidosis tubular renal distal y sordera neurosensorial progresiva | (ATP6V1B1)                                                 |
| 98. Diabetes insípida nefrogénica                                     | (AQP2)                                                     |
| 99. Diabetes insípida nefrogénica                                     | (AVPR2)                                                    |
| 100. Síndrome de Bartter                                              | (BSND),<br>(CLCNKA),<br>(CLCNKB),<br>(KCNJ1),<br>(SLC12A1) |
| 101. Síndrome de Fechtner                                             | (MYH9)                                                     |

**Errores innatos del metabolismo (122)**

|                                                         |                                                          |
|---------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|
| 102. Aciduria (Acidemia) alfa-metilacetoacética         | (PCCA)                                                   |
| 103. Aciduria (Acidemia) argininosuccínica              | (ACAT1)                                                  |
| 104. Aciduria (Acidemia) glutárica                      | (ASL)                                                    |
| 105. Aciduria (Acidemia) isovalérica                    | (GCDH)                                                   |
| 106. Aciduria (Acidemia) malónica                       | (IVD)                                                    |
| 107. Aciduria (Acidemia) metilmalónica                  | (MLYCD),<br>(CD320),<br>(MCEE),<br>(MMAA),<br>(MMAB)     |
| 108. Aciduria (Acidemia) metilmalónica y homocistinuria | (MMUT),<br>(ABCD4),<br>(HCFC1),<br>(LMBRD1),<br>(MMACHC) |



|                                                                                                        |                                                                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|
| 109. Aciduria (Acidemia) propiónica                                                                    | (MMADHC),<br>(PCCA)                                                       |
| 110. Adrenoleucodistrofia                                                                              | (PCCB)                                                                    |
| 111. Alfa mannosidosis                                                                                 | (MAN2B1)                                                                  |
| 112. Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X protoporfiria<br>eritropoyética ligada al cromosoma X | (ALAS2)                                                                   |
| 113. Argininemia                                                                                       | (ARG1)                                                                    |
| 114. Cardiomiopatía y degeneración progresiva de la retina                                             | (SLC6A6)                                                                  |
| 115. Cistinosis nefropática                                                                            | (CTNS)                                                                    |
| 116. Cistinuria                                                                                        | (SLC7A9)                                                                  |
| 117. Citrulinemia                                                                                      | (ASS1),<br>(SLC25A13)                                                     |
| 118. Coproporfiria / Harderoporfiria                                                                   | (CPOX)                                                                    |
| 119. Defecto congénito de glucosilación tipo Ib                                                        | (MPI)                                                                     |
| 120. Defecto congénito de glucosilación tipo It                                                        | (PGM1)                                                                    |
| 121. Defecto congénito de glucosilación tipo Iz                                                        | (CAD)                                                                     |
| 122. Defecto de síntesis de ácidos biliares                                                            | (AKR1D1),<br>(AMACR),<br>(CYP7A1),<br>(CYP7B1),<br>(HSD3B7),<br>(SLC27A5) |
| 123. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa                                                | (HMGCL)                                                                   |
| 124. Deficiencia de 3-hidroxi-3-hetilglutaril-CoA sintetasa 2                                          | (HMGCS2)                                                                  |
| 125. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa                                                   | (HADH)                                                                    |
| 126. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media                                            | (ACADM)                                                                   |
| 127. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga                                        | (ACADVL)                                                                  |



|                                                          |                   |
|----------------------------------------------------------|-------------------|
| 128. Deficiencia de biotinidasa                          | (BTD)             |
| 129. Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I        | (CPS1)            |
| 130. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I     | (CPT1A)           |
| 131. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II    | (CPT2)            |
| 132. Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa  | (SLC25A20)        |
| 133. Deficiencia de creatina cerebral                    | (GAMT),<br>(GATM) |
| 134. Deficiencia de esfingomielinasa ácida               | (SMPD1)           |
| 135. Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa     | (PCK1)            |
| 136. Deficiencia de fosfoglicerato deshidrogenasa        | (PHGDH)           |
| 137. Deficiencia de fosfoserina aminotransferasa         | (PSAT1)           |
| 138. Deficiencia de fosfoserina fosfatasa                | (PSPH)            |
| 139. Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa            | (FBP1)            |
| 140. Deficiencia de glucosa-6 fosfato deshidrogenasa     | (G6PD)            |
| 141. Deficiencia de galactoquinasa                       | (GALK1)           |
| 142. Deficiencia de galactosa epimerasa                  | (GALE)            |
| 143. Deficiencia de GLUT1                                | (SLC2A1)          |
| 144. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa            | (HLCS)            |
| 145. Deficiencia de l-aminoácido aromático decarboxilasa | (DDC)             |
| 146. Deficiencia de lipasa ácida lisosomal               | (LIPA)            |
| 147. Deficiencia de n-acetilglutamato sintetasa          | (NAGS)            |
| 148. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa            | (OTC)             |
| 149. Deficiencia de piridoxamina 5-primo-fosfato oxidasa | (PNPO)            |
| 150. Deficiencia de piruvato carboxilasa                 | (PC)              |



|                                                                                |                                 |
|--------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|
| 151. Deficiencia de proteína mitocondrial trifuncional                         | (HADHA),<br>(HADHB)             |
| 152. Deficiencia de quinasa deshidrogenasa de aminoácidos de cadena ramificada | (BCKDK)                         |
| 153. Deficiencia de sacarasa-isomaltasa                                        | (SI)                            |
| 154. Deficiencia de succinil-CoA-3-oxoácido-CoA transferasa                    | (OXCT1)                         |
| 155. Deficiencia de timidin quinasa                                            | (TK2)                           |
| 156. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenase                           | (ETFA),<br>(ETFB),<br>(ETFDH)   |
| 157. Deficiencia primaria sistémica de carnitina                               | (SLC22A5)                       |
| 158. Distonía dopa-sensible                                                    | (SPR)                           |
| 159. Encefalopatía etilmalónica                                                | (ETHE1)                         |
| 160. Encefalopatía por glicina                                                 | (AMT)                           |
| 161. Encefalopatía relacionada al transporte de malato-aspartato               | (GOT2)                          |
| 162. Encefalopatía por glicina                                                 | (GCSH),<br>(GLDC)               |
| 163. Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA    | (CA5A)                          |
| 164. Enfermedad de Fabry                                                       | (GLA)                           |
| 165. Enfermedad de Gaucher                                                     | (GBA1)                          |
| 166. Enfermedad de jarabe de arce (Leucinosi)                                  | (BCKDHA),<br>(BCKDHB),<br>(DBT) |
| 167. Enfermedad de Krabbe                                                      | (GALC)                          |
| 168. Enfermedad de Pompe                                                       | (GAA)                           |
| 169. Enfermedad de Segawa                                                      | (TH)                            |



|                                                               |                                      |
|---------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| 170. Fenilcetonuria                                           | (PAH)                                |
| 171. Galactosemia                                             | (GALT)                               |
| 172. Galactosemia IV                                          | (GALM)                               |
| 173. Glucogenosis tipo OA                                     | (GYS2)                               |
| 174. Glucogenosis tipo OB                                     | (GYS1)                               |
| 175. Glucogenosis tipo Ia                                     | (G6PC1)                              |
| 176. Glucogenosis tipo IB/IC                                  | (SLC37A4)                            |
| 177. Glucogenosis tipo III                                    | (AGL)                                |
| 178. Glucogenosis tipo IV                                     | (GBE1)                               |
| 179. Glucogenosis tipo IXA1                                   | (PHKA2)                              |
| 180. Glucogenosis tipo IXB                                    | (PHKB)                               |
| 181. Glucogenosis tipo IXC                                    | (PHKG2)                              |
| 182. Glucogenosis tipo IXD                                    | (PHKA1)                              |
| 183. Glucogenosis tipo V (Enfermedad de McArdle)              | (PYGM)                               |
| 184. Glucogenosis tipo VI                                     | (PYGL)                               |
| 185. Glucogenosis tipo VII                                    | (PFKM)                               |
| 186. Glucogenosis tipo XI                                     | (LDHA)                               |
| 187. Glucogenosis tipo XI                                     | (PGAM2)                              |
| 188. Glucogenosis tipo XI - Fanconi-Bickel                    | (SLC2A2)                             |
| 189. Glucogenosis tipo XII (Deficiencia de aldolasa)          | (ALDOA)                              |
| 190. Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4              | (GCH1),<br>(PCBD1),<br>(PTS), (QDPR) |
| 191. Hipercolanemia                                           | (BAAT)                               |
| 192. Hiperfenilalaninemia, distonía y deficiencia intelectual | (DNAJC12)                            |



|                                                                           |                           |
|---------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 193. Hiperfosfatasia                                                      | (ALPL), (CBS),<br>(MTHFR) |
| 194. Homocistinuria y anemia megaloblástica                               | (MTR),<br>(MTRR)          |
| 195. Intolerancia a la proteína lisinúrica                                | (SLC7A7)                  |
| 196. Leucodistrofia metacromática                                         | (ARSA)                    |
| 197. Lipofuscinosis cerioidea Tipo 2 CLN2                                 | (TPP1)                    |
| 198. Malabsorción hereditaria de folato                                   | (SLC46A1)                 |
| 199. Mucopolisacaridosis tipo I (síndrome de Hurler y/o Scheie)           | (IDUA)                    |
| 200. Mucopolisacaridosis tipo II                                          | (IDS)                     |
| 201. Mucopolisacaridosis tipo IIIA                                        | (SGSH)                    |
| 202. Mucopolisacaridosis tipo IIIB                                        | (NAGLU)                   |
| 203. Mucopolisacaridosis tipo IV (Morquio)/Gangliosidose GM1              | (GLB1)                    |
| 204. Mucopolisacaridosis tipo IVA                                         | (GALNS)                   |
| 205. Mucopolisacaridosis tipo VI                                          | (ARSB)                    |
| 206. Mucopolisacaridosis tipo VII                                         | (GUSB)                    |
| 207. Neurodegeneración de manifestación en la infancia sensible a biotina | (SLC5A6)                  |
| 208. Niemann Pick tipo C1                                                 | (NPC1)                    |
| 209. Niemann Pick tipo C2                                                 | (NPC2)                    |
| 210. Porfiria aguda intermitente                                          | (HMBS)                    |
| 211. Porfiria cutánea tarda                                               | (UROD)                    |
| 212. Porfiria eritropoyética                                              | (FECH)                    |
| 213. Porfiria eritropoyética congénita                                    | (UROS)                    |
| 214. Porfiria hepática aguda                                              | (ALAD)                    |
| 215. Porfiria variegata                                                   | (PPOX)                    |



|                                                                      |                                                     |
|----------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| 216. Quilomicronemia                                                 | (APOA5),<br>(APOC2),<br>(GPIHBP1),<br>(LMF1), (LPL) |
| 217. Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina            | (SLC19A2)                                           |
| 218. Síndrome de hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria | (SLC25A15)                                          |
| 219. Tirosinemia                                                     | (FAH), (HPD),<br>(TAT)                              |
| 220. Xantomatosis cerebrotendinosa                                   | (CYP27A1)                                           |
| 221. Sitosterolemia                                                  | (ABCG5),<br>(ABCG8)                                 |
| 222. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa                    | (ACAD8)                                             |
| 223. Deficiencia de sacarasa-isomaltasa                              | (SI)                                                |

### Neoplasias (1)

|                |       |
|----------------|-------|
| Retinoblastoma | (RB1) |
|----------------|-------|

### Sordera (1)

|         |                   |
|---------|-------------------|
| Sordera | (GJB2),<br>(GJB6) |
|---------|-------------------|

- **Tipo de muestra:** Saliva mediante hisopado bucofaríngeo
- **Tiempo de entrega de resultados:** 4 semanas
- **Momento de realización:** Según el criterio y recomendación del médico especialista