

PANEL VISTAHERMOSA 36 GENES

Gen	Enfermedad
<i>CYP21A2</i>	Déficit de 21-Hidroxilasa
<i>ACADM</i>	Déficit de Acetil-CoA Deshidrogenada (cadena media)
<i>ASPA</i>	Enfermedad de Canavan
<i>CFTR</i>	Fibrosis quística
<i>IKBKAP</i>	Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)
<i>MEFV</i>	Fiebre Mediterránea Familiar
<i>FMR1</i>	Síndrome de X-Frágil
<i>GBA</i>	Enfermedad de Gaucher
<i>GJB2</i>	DFNB1 Sordera congénita no sindrómica
<i>HBB</i>	Beta Talasemia
<i>HBB</i>	Anemia Falciforme
<i>HEXA</i>	Tay Sachs
<i>SMN1</i>	Atrofia Muscular Espinal
<i>DHCR7</i>	Síndrome Smith-Lemli-Opitz
<i>PAH</i>	Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)
<i>ABCD1</i>	Adrenoleucodistrofia ligada a X
<i>AR</i>	Insensibilidad a los Andrógenos
<i>ATP7A</i>	Enfermedad de Menkes
<i>CHM</i>	Coroideremia
<i>COL4A5</i>	Síndrome de Alport ligado a X
<i>CYBB</i>	Enfermedad granulomatosa crónica
<i>EDA</i>	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada a X
<i>EMD</i>	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada a X
<i>F8</i>	Hemofilia A
<i>F9</i>	Hemofilia B
<i>G6PD</i>	Déficit de Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa
<i>GJB1</i>	Charcot-Marie-Tooth ligada a X tipo 1
<i>GLA</i>	Enfermedad De Fabry
<i>IDS</i>	Mucopolisacaridosis Tipo 2
<i>IL2RG</i>	Inmunodeficiencia Combinada Grave T-B+ ligada a X
<i>MTM1</i>	Miopatía Centronuclear ligada a X
<i>OCRL</i>	Síndrome de Lowe
<i>OTC</i>	Déficit de Ornitina Transcarbamilasa
<i>PDHA1</i>	Síndrome de Leigh ligado a X
<i>PRPS1</i>	Charcot-Marie-Tooth ligada a X Tipo 5
<i>RS1</i>	Retinosquiasis ligada a X
<i>WAS</i>	Síndrome De Wiskott-Aldrich