

Enfermedades autosómicas recesivas y ligadas X	Gen	Prevalencia portadores ^a
Déficit de Acetyl CoA Deshidrogenada (cadena media)	<i>ACADM</i>	1/62
Enfermedad de Canavan	<i>ASPA</i>	1/71
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	1/28
Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)	<i>IKBKAP</i>	1/76
Fiebre Mediterránea Familiar	<i>MEFV</i>	1/64
Enfermedad de Gaucher	<i>GBA</i>	1/76
DFNB1 Sordera congénita no sindrómica	<i>GJB2</i>	1/42
Beta-Talasemia	<i>HBB</i>	1/69
Anemia Falciforme	<i>HBB</i>	1/69
Tay Sachs	<i>HEXA</i>	1/90
Atrofia Muscular Espinal ^b	<i>SMN1</i>	1/57
Síndrome Smith-Lemli-Opitz	<i>DHCR7</i>	1/68
Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)	<i>PAH</i>	1/51
Enfermedad de Pompe	<i>GAA</i>	1/82
Alfa-Talasemia ^c	<i>HBA1/HBA2</i>	1/50
Síndrome X frágil ^d	<i>FMR1</i>	1/170 (Premutación) ^e

^a Datos población pan-étnica. Lazarín et al, *Genetics in Medicine*, 2013.

^b Detección de la delección del exón 7 mediante MLPA

^c Detección de las delecciones/duplicaciones más comunes mediante MLPA.

^d Detección de la expansión CGG en la región 5'UTR mediante análisis de fragmentos

^e Urbano *et al*, Alteraciones genéticas en donantes de ovocitos, 2014