

Enfermedad Autosómica Recesiva	Gen	Prevalencia portadores <sup>a</sup>
Déficit de Acetyl CoA Deshidrogenada (cadena media)	ACADM	1:62
Enfermedad de Canavan	ASPA	1:71
Fibrosis quística	CFTR	1:28
Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)	IKBKAP	1:76
Fiebre Mediterránea Familiar	MEFV	1:64
Enfermedad de Gaucher	GBA	1:76
DFNB1 Sordena congénita no sindrómico	GJB2	1:42
Beta Talasemia	HBB	1:69
Anemia Falciforme	HBB	1:69
Tay Sachs	HEXA	1:90
Atrofia Muscular Espinal <sup>b</sup>	SMN1	1:57
Síndrome Smith-Lemli-Opitz	DHCR7	1:68
Alfa Talasemia <sup>c</sup>	HBA1/HBA2	1:50
Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)	PAH	1:75
Enfermedad de Pompe	GAA	1:82

Enfermedad Ligada al cromosoma X	Gen	Prevalencia enfermedad
Adrenoleucodistrofia ligada a X	ABCD1	1/42000
Insensibilidad a los Andrógenos	AR	1/20,000; 1/50,000
Enfermedad De Menkes	ATP7A	1/99,000
Coroideremia	CHM	1/50,000
Alport Syndrome, ligado a X	COL4A5	1/50,000
Enfermedad granulomatosa crónica	CYBB	1/130,000; 1/1,000,000
Displasia Ectodérmica Hipohidrotica ligada a X	EDA	1/5,000; 1/10,000
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada a X	EMD	1/99,000
Hemofilia A	F8	1/10,000
Hemofilia B	F9	1/10,000
Déficit De Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa	G6PD	1/200
Charcot-Marie-Tooth ligada a X tipo 1	GJB1	1/6,700
Enfermedad De Fabry	GLA	1/50,000; 1/117,000
Mucopolisacaridosis Tipo 2	IDS	1/99,000-1/170,000
Inmunodeficiencia Combinada Grave T-B+	IL2RG	1/50,000-1/99,000
Miopatía Centronuclear ligada a X	MTM1	1/50,000
Síndrome De Lowe	OCRL	1/500,000
Déficit De Ornitina Transcarbamilasa	OTC	1/70,000
Síndrome de Leigh ligado a X	PDHA1	1/40,000
Charcot-Marie-Tooth ligada a X Tipo 5	PRPS1	<1/1,000,000
Retinosquiasis ligada a X	RS1	1-9/99,000
Síndrome De Wiskott-Aldrich	WAS	1-10/1,000,000
Síndrome de X-Frágil <sup>d</sup>	FMR1	1:170 (Portadores premutación) <sup>e</sup>

<sup>a</sup> Datos población pan-étnica. Lazarín et al, *Genetics in Medicine*, 2013.

<sup>b</sup> Detección de la delección del exón 7 mediante MLPA.

<sup>c</sup> Detección de las delecciones/duplicaciones más comunes mediante MLPA.

<sup>d</sup> Detección de la expansión CGG en la región 5'UTR mediante análisis de fragmentos.

<sup>e</sup> Urbano *et al*, *Alteraciones genéticas en donantes de ovocitos*, 2014.