

PANEL BÁSICO VISTAHERMOSA

Gen	Enfermedad	Prevalencia Pan-étnico ^a
<i>CYP21A2</i>	Déficit de 21 Hidroxilasa	1:25
<i>ACADM</i>	Déficit de Acetyl CoA Deshidrogenada (cadena media)	1:62
<i>ASPA</i>	Enfermedad de Canavan	1:71
<i>CFTR</i>	Fibrosis quística	1:28
<i>IKBKAP</i>	Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)	1:76
<i>MEFV</i>	Fiebre Mediterránea Familiar	1:64
<i>FMR1</i>	Síndrome de X-Frágil ^c	1:170 (Premutación) ^e
<i>GBA</i>	Enfermedad de Gaucher	1:76
<i>GJB2</i>	DFNB1 Sordera congénita no sindrómico	1:42
<i>HBB</i>	Beta Talasemia	1:69
<i>HBB</i>	Anemia Falciforme	1:69
<i>HEXA</i>	Tay Sachs	1:90
<i>SMN1</i>	Atrofia Muscular Espinal ^d	1:57
<i>DHCR7</i>	Síndrome Smith-Lemli-Opitz	1:68
<i>PAH</i>	Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)	1:75
<i>GAA</i>	Enfermedad de Pompe	1:82

^aLazarín et al, *Genetics in Medicine*, 2013

^cDetección de la expansión CGG en la región 5'UTR mediante análisis de fragmento

^dDetección de la delección del exón 7 mediante q-PCR

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