

## LISTADO DE ENFERMEDADES

ENFERMEDAD	GEN
Adrenoleucodistrofia	ABCD1
Alfa Talasemia	HBA1
Anemia de células falciformes	HBB
Ataxia letal con sordera y atrofia óptica (Síndrome Arts)	PRPS1
Atrofia muscular espinal: Asociado al SMN1	SMN1
Beta Talasemia	HBB
Coroidodermia	CHM
Déficit de Factor IX	F9
Déficit de Factor VIII	F8
Déficit de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa	G6PD
Déficit de Ornitin Transcarbamilasa	OTC
Déficit de Piruvato Deshidrogenasa: ligado a X	PDHA1
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con Sordera: Ligada a X: Relacionada con GJB1	GJB1
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con Sordera: Ligada a X: Relacionada con PRPS1	PRPS1
Enfermedad de Fabry	GLA
Enfermedad Granulomatosa Crónica: Ligada al X	CYBB
Fibrosis Quística	CFTR
Hemoglobinopatía: Hb C	HBB
Hemoglobinopatía: Hb D	HBB
Hemoglobinopatía: Hb E	HBB
Hemoglobinopatía: Hb O	HBB
Miopatía de Emery-Dreifuss: Ligada al X	EMD
Miopatía Miotubular: Ligada al X	MTM1
Retinosquiasis Juvenil: Ligada al X	RS1
SCID: Ligada al X	IL2RG
Síndrome de Alport: Ligado al X	COL4A5
Síndrome de Hunter	IDS
Síndrome de Insensibilidad Completa a Andrógenos	AR
Síndrome de Transporte de cobre	ATP
Síndrome de X Frágil	FMR1
Síndrome oculocerebrorenal de Lowe	OCRL
Síndrome Wiskott-Aldrich	WAS