REFERENCE LABORATORY GENETICS

Pablo Iglesias, 57 – Polígono Gran Via Sur
08908 L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)
Tel. 932 593 700 – Fax. 932 845 000

ESTUDIO GENÉTICO DE PORTADORES
CarrierRef®

Nº Petición:	-		
Cliente:	-		
Código análisis:	-		
Nombre paciente:	-		
Fecha nacimiento:	-	Ref. Paciente:	-
Sexo:	Femenino	Tipo muestra:	Sangre EDTA
Fecha recepción:	10/02/2021	Fecha resultado:	23/02/2021

RESUMEN DE LOS RESULTADOS: MUTACIÓN(ES) IDENTIFICADA(S)

ENFERMEDAD y GEN	HERENCIA	-
Enfermedad Sandhoff *HEXB*	**Autosómica Recesiva**	**Portadora** **Mutación:** c.1250C>T (p.Pro417Leu)

Riesgo Reproductivo & Próximos Pasos:
Se ha detectado un riesgo reproductivo. Considere la evaluación de la pareja

INTERPRETACIÓN

Notas y Recomendaciones:

El resultado del test muestra que la persona de referencia es PORTADORA. Se recomienda asesoramiento genético para comentar el riesgo y las opciones reproductivas.

- En base a estos resultados, usted es portadora de mutaciones en 1 gen. Las estimaciones de riesgo de las enfermedades Autosómicas Recesivas que figuran a continuación se cuantifican a partir de las frecuencias de portadores de la población general. Se recomienda el cribado de portadores para la pareja reproductiva con el fin de evaluar con precisión este riesgo:
  - Hay una probabilidad de 1/2400 de tener un hijo afecto de Enfermedad Sandhoff, una enfermedad relacionada con *HEXB*.
- Se analizó la secuencia de repeticiones de 3 nucleótidos (CGG), en el gen *FMR1* con el fin de detectar el estado de portadora del síndrome del X frágil. Los tamaños de repetición detectados fueron: 30 y 33 repeticiones. Estos resultados están dentro del rango normal. Por lo tanto, la paciente/donante no es considerada portadora del Síndrome del X Frágil.
- Se realizaron pruebas para detectar cambios en el número de copias del gen *SMN1* con el fin de determinar si el/la paciente es portador/a de Atrofia Muscular Espinal. Se detectaron 3 copias del gen *SMN1*. Estos resultados están dentro del rango normal para los no portadores. Vea la sección Limitaciones para más información.
- Esta prueba de detección de portadores no detecta todas las condiciones genéticas posibles, ni todas las mutaciones posibles en cada gen analizado. Las personas con resultados negativos en la prueba pueden tener hasta un 3-4% de riesgo de tener un hijo con un defecto congénito debido a factores genéticos y/o ambientales.
- Los familiares de un individuo portador tienen riesgo de ser portadores. Es recomendable transmitir esta información a los familiares en caso de desconocimiento de la presencia de esta alteración en la familia.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

ENFERMEDAD SANDHOFF

PACIENTE	-
Resultado	**Portadora**
Detalles variante	***HEXB* (NM_000521.3)** c.1250C>T (p.Pro417Leu)
Metodología	**NGS**

¿Qué es la Enfermedad Sandhoff?

El gen *HEXB* proporciona instrucciones para producir una proteína que es parte de dos enzimas críticas en el sistema nervioso, la betahexosaminidasa A y la betahexosaminidasa B. Las mutaciones en el gen *HEXB* interrumpen esta actividad enzimática, lo que conduce a la acumulación de una sustancia grasa tóxica llamada gangliósido GM2. Los síntomas de la enfermedad de Sandhoff se presentan típicamente durante la infancia. Los bebés con este trastorno pueden parecer normales hasta la edad de 3 a 6 meses, cuando su desarrollo se ralentiza y los músculos se debilitan. Los bebés afectados pierden habilidades motoras como darse la vuelta, sentarse y gatear. También desarrollan una reacción de sobresalto exagerada a ruidos fuertes. A medida que la enfermedad progresa, los niños con la enfermedad de Sandhoff experimentan convulsiones, pérdida de visión y audición, discapacidad intelectual y parálisis. Algunos niños afectados también tienen órganos agrandados (organomegalia) o anomalías óseas. Los niños con la forma infantil severa de la enfermedad de Sandhoff generalmente viven sólo hasta la primera infancia.

¿Cúal es mi riesgo de tener un hijo afectado?

La enfermedad de Sandhoff se hereda de manera autosómica recesiva. El riesgo de ser portador de la enfermedad de Sandhoff relacionada con *HEXB* es muy bajo (frecuencia de portadores menor a 1/500). La frecuencia puede ser mayor en poblaciones específicas (griegos, indios mestizos en Saskatchewan y libaneses). Si el paciente y su pareja son portadores el riesgo de hijo afecto es de 1 en 4 (25%).

¿Cúal es el pronóstico/tratamiento?

El tratamiento de la enfermedad de Sanhoff es sintomático y de apoyo, lo que incluye una nutrición e hidratación adecuadas y el mantenimiento de las vías respiratorias abiertas. Los anticonvulsivos se pueden usar para controlar las convulsiones. Niños con la forma infantil severa de la enfermedad de Sandhoff por lo general viven sólo hasta la primera infancia.

¿Qué mutación ha sido detectada?

La mutación detectada fue NM_000521.3:c.1250C>T (p.Pro417Leu). Esta variante, p.Pro417Leu, ha sido reportada anteriormente en homocigosis y heterocigosis compuesta en múltiples pacientes con la enfermedad de Sandhoff, y se ha demostrado por ensayos *in vitro* funcionales que esta mutación afecta el *splicing* del transcrito que resulta en una reducción de la actividad enzimática (PubMed: 7557963, 1531140, 1386607). Esta variante está clasificada como "patogénica" o "probablemente patogénica" en ClinVar, con la aprobación de múltiples remitentes. (ClinVar: 3878). El laboratorio clasifica esta mutación como patogénica.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

GENES ANALIZADOS e INFORMADOS

CarrierRef®. Secuenciación completa con análisis de deleciones y duplicaciones. 301 genes analizados (99.37% de bases codificantes a >20x). Para información más específica sobre los genes y cálculo de riesgo residual ver TABLA ADICIONAL.

ABCA12	*CERKL*	*F8*	*HSD17B3*	*OCRL*	*SLC25A15*
ABCA4	*CFTR*	*F9*	*HSD17B4*	*OPA3*	*SLC25A20*
ABCB11	*CHM*	*FAH*	*HSD3B2*	*OTC*	*SLC26A2*
ABCC8	*CHRNE*	*FAM161A*	*IDS*	*PAH*	*SLC26A3*
ABCD1	*CHRNG*	*FANCA*	*IDUA*	*PC*	*SLC26A4*
ACADM	*CIITA*	*FANCC*	*IKBKAP*	*PCCA*	*SLC35A3*
ACADS	*CLN5*	*FANCG*	*IL2RG*	*PCCB*	*SLC37A4*
ACADVL	*CLN6*	*FH*	*IVD*	*PCDH15*	*SLC39A4*
ACAT1	*CLN8*	*FKRP*	*KCNJ11*	*PDHA1*	*SLC3A1*
ACOX1	*CLRN1*	*FKTN*	*LAMA3*	*PDHB*	*SLC45A2*
ADA	*COL4A3*	*FMR1*	*LAMB3*	*PEX1*	*SLC4A11*
ADAMTS2	*COL4A4*	*G6PC*	*LAMC2*	*PEX10*	*SLC7A7*
AGA	*COL4A5*	*G6PD*	*LCA5*	*PEX2*	*SLC7A9*
AGL	*COL7A1*	*GAA*	*LHCGR*	*PEX6*	*SMN1*
AGXT	*CPT1A*	*GALC*	*LIFR*	*PEX7*	*SMPD1*
AIRE	*CPT2*	*GALK1*	*LIPA*	*PFKM*	*SRD5A2*
ALDH3A2	*CTNS*	*GALNS*	*LOXHD1*	*PHGDH*	*STAR*
ALDOB	*CTSC*	*GALT*	*LPL*	*PKHD1*	*SUMF1*
ALG6	*CTSK*	*GAMT*	*LRPPRC*	*PMM2*	*TAT*
ALPL	*CYBA*	*GBA*	*LYST*	*POLG*	*TCIRG1*
AMH	*CYBB*	*GBE1*	*MAN2B1*	*POMGNT1*	*TECPR2*
AMHR2	*CYP11B1*	*GCDH*	*MCCC1*	*POR*	*TFR2*
AMT	*CYP11B2*	*GDF5*	*MCCC2*	*PPT1*	*TGM1*
AR	*CYP17A1*	*GJB1*	*MCOLN1*	*PROP1*	*TH*
ARG1	*CYP19A1*	*GJB2*	*MED17*	*PRPS1*	*TMEM216*
ARSA	*CYP1B1*	*GLA*	*MEFV*	*PTS*	*TPP1*
ARSB	*CYP21A2*	*GLB1*	*MFSD8*	*PUS1*	*TRIM32*
ASL	*CYP27A1*	*GLDC*	*MKS1*	*PYGM*	*TRMU*
ASNS	*DBT*	*GNE*	*MLC1*	*RAB23*	*TSEN54*
ASPA	*DCLRE1C*	*GNPTAB*	*MLYCD*	*RAG2*	*TTC37*
ASS1	*DHCR7*	*GNS*	*MMAA*	*RAPSN*	*TTPA*
ATM	*DHDDS*	*GRHPR*	*MMAB*	*RARS2*	*TYMP*
ATP6V1B1	*DLD*	*GUCY2D*	*MMACHC*	*RDH12*	*TYR*
ATP7A	*DMD*	*GUSB*	*MPI*	*RLBP1*	*TYRP1*
ATP7B	*DNAI1*	*HADHA*	*MPL*	*RMRP*	*UGT1A1*
BBS1	*DNAI2*	*HADHB*	*MPV17*	*RPE65*	*USH1C*
BBS10	*DOK7*	*HAX1*	*MTM1*	*RS1*	*USH2A*
BBS12	*DYSF*	*HBA1*	*MTTP*	*RTEL1*	*VPS13A*
BBS2	*EDA*	*HBA2*	*MUT*	*SACS*	*VPS13B*
BCHE	*EIF2AK3*	*HBB*	*MYO15A*	*SEPSECS*	*VPS53*
BCKDHA	*EIF2B5*	*HEXA*	*MYO7A*	*SERPINA1*	*VRK1*
BCKDHB	*EMD*	*HEXB*	*NAGLU*	*SGCA*	*VSX2*
BCS1L	*ERCC6*	*HFE2*	*NBN*	*SGCB*	*WAS*
BLM	*ERCC8*	*HGD*	*NDUFS6*	*SGCD*	*WRN*
BRIP1	*ETFA*	*HGSNAT*	*NEB*	*SGCG*	*XPA*
BSND	*ETFB*	*HLCS*	*NPC1*	*SGSH*	*XPC*
BTD	*ETFDH*	*HMGCL*	*NPC2*	*SLC12A3*	
CAPN3	*ETHE1*	*HOGA1*	*NPHS1*	*SLC12A6*	
CBS	*EVC*	*HPS1*	*NPHS2*	*SLC17A5*	
CDH23	*EVC2*	*HPS3*	*NR2E3*	*SLC22A5*	
CEP290	*EXOSC3*	*HPS4*	*NTRK1*	*SLC25A13*	

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

MÉTODOS

Se aisló ADN genómico de la muestra recibida indicada anteriormente (si se remitió material celular). El ADN fue codificado con índices y enriquecido para exones codificantes de genes diana usando tecnología de captura híbrida. Las librerías de ADN preparadas se secuenciaron utilizando una tecnología de secuenciación de próxima generación. Después de la alineación, se detectaron variantes en regiones con cobertura de al menos 10x. Para esta muestra, el 99.46% y el 99.37% de las regiones codificantes y sitios de splicing de los genes listados fueron secuenciados con una cobertura de al menos 10x y 20x respectivamente o por secuenciación Sanger. Las regiones restantes con cobertura inferior a 10x no fueron evaluadas. Las variantes se interpretaron manualmente utilizando bases de datos específicas de locus, búsquedas bibliográficas y otros principios de biología molecular. Todas las variantes con un índice de calidad inferior a 500 (aproximadamente 40x de cobertura para una variante heterocigótica) se confirmarán mediante secuenciación Sanger. Sólo se notifican variantes clasificadas como patógenicas y/ó probablemente patógenicas. Todos los genes listados fueron evaluados para grandes deleciones y/o duplicaciones. Sin embargo, las deleciones o duplicaciones de un único exón no son detectadas en este ensayo, ni tampoco lo serán las alteraciones del número de copias en regiones de genes con pseudogenes significativos (ver Limitaciones Específicas de ciertos Genes debajo). Las supuestas deleciones o duplicaciones identificadas se confirman mediante un método ortogonal (qPCR o MLPA). Si se incluye en el panel, el análisis de repeticiones en *FMR1* se realiza mediante repeat-primed PCR (rpPCR) y análisis de longitud de amplicón. No se realizan estudios de metilación. Las variantes se clasifican usando las Guías del ACMG para la Interpretación de Variantes de Secuencia (PubMed: 27993330) a menos que se especifique lo contrario.

LIMITACIONES GENERALES

Los resultados del test y la interpretación de variantes se basan en la identificación apropiada de la muestra remitida, la exactitud de cualquier relación familiar declarada, y el uso de las secuencias humanas de referencia correctas en los loci consultados. En muy raras ocasiones, pueden producirse errores debido a la confusión o mezcla de muestras. Los resultados positivos no implican que no haya otros factores, genéticos o de otro tipo, en futuros embarazos, y los resultados negativos no descartan el riesgo genético en un embarazo. Los nombres oficiales de los genes pueden cambiar con el tiempo. Utilizamos los nombres de genes más actualizados basándonos en las recomendaciones del HUGO Gene Nomenclature Committee (https://www.genenames.org). Si el nombre del gen informado no coincide con el del gen solicitado, comuníquese con el laboratorio y se le proporcionarán más detalles al respecto. La interpretación de los resultados se basa en la información disponible de la historia clínica y familiar de este individuo, la información publicada recopilada y la anotación de Alamut® disponible en el momento del informe. Este ensayo no está diseñado ni validado para la detección de mosaicismo de bajo nivel o mutaciones somáticas. Este ensayo no detecta ciertos tipos de aberraciones genómicas como translocaciones, inversiones o expansiones de repeticiones no especificadas. Las alteraciones del ADN en regiones reguladoras o regiones intrónicas profundas (más de 20bp de un exón) pueden no ser detectadas por este test. A menos que se indique lo contrario, no se han realizado ensayos adicionales para evaluar los cambios genéticos en esta muestra. Existen limitaciones técnicas en la capacidad de la secuenciación de ADN para detectar pequeñas inserciones y deleciones. Nuestro laboratorio utiliza un algoritmo de detección sensible, sin embargo, este tipo de alteraciones no se detectan de forma tan fiable como las variantes de un solo nucleótido. Rara vez, debido a un error químico, computacional o humano sistemático, se pueden pasar por alto las variantes del ADN. Aunque las tecnologías de secuenciación de próxima generación y análisis bioinformático reducen significativamente la confusión debida a las secuencias de pseudogenes u otras secuencias altamente homólogas, a veces éstas pueden interferir con la capacidad técnica del ensayo para identificar alteraciones patogénicas tanto en los análisis de secuenciación como en los de deleción/duplicación. El análisis de deleción/duplicación puede identificar alteraciones de regiones genómicas que incluyen un gen completo (muestras de saliva y de sangre) y de dos o más exones contiguos sólo en muestras de sangre. Deleciones o duplicaciones de exón individuales se pueden identificar ocasionalmente, pero no son detectadas rutinariamente por esta prueba. Cuando se identifican duplicaciones de ADN nuevas, no es posible discernir la ubicación u orientación genómica del segmento duplicado, por lo que no se puede predecir el efecto de la duplicación. Cuando se detectan deleciones, no siempre es posible determinar si el producto esperable permanecerá o no en el marco de lectura. A menos que se indique lo contrario, el análisis de deleción/duplicación no se ha realizado en regiones que han sido secuenciadas por Sanger.

LIMITACIONES ESPECÍFICAS DE CIERTOS GENES

AR
El método de análisis actual no evalúa las expansiones de repetición de trinucleótidos en este gen.

CFTR
El análisis de la región polimórfica del intrón 8 (por ejemplo, alelo IVS8-5T) sólo se realiza si se detecta la mutación p.Arg117His (R117H). El análisis de deleciones/dupliaciones de un solo exón se limita a las previamente descritas en los exones: 1, 2, 3, 11, 19, 20, 21.

CYP11B1
El método de análisis actual no permite la detección de forma fiable de ciertas variantes patogénicas en este gen debido a la interferencia del gen altamente homólogo, *CYP11B2*. Este análisis no está diseñado para detectar o descartar el gen quimérico *CYP11B1/CYP11B2*.

CYP11B2
El método de análisis actual no permite la detección de forma fiable de ciertas variantes patogénicas en este gen debido a la interferencia del gen altamente homólogo, *CYP11B1*. Este análisis no está diseñado para detectar o descartar el gen quimérico *CYP11B1/CYP11B2*.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

CYP21A2
Se ha descrito la existencia de interferencia pseudogénica significativa y/o intercambios recíprocos entre el gen *CYP21A2* y su pseudogen, *CYP21A1P*, que puede afectar a los resultados. Como tal, la relevancia de las variantes informadas en este gen debe interpretarse clínicamente en el contexto de los hallazgos clínicos, el perfil bioquímico y los antecedentes familiares de este individuo. Dos variantes específicas - NM_000500.7:c.1174G>A (p.Ala392Thr) y NM_000500.7:c.188A>T (p.His63Leu) - no se incluyen en el análisis rutinario de este test dado que ambas son muy poco comunes y son susceptibles de interferencias técnicas, pero en caso de que sean de interés en la familia se puede solicitar su análisis. La variante NM_000500.7:c.955C>T (p.Gln319Ter) se encuentra en la región con interferencia del pseudogen, la probabilidad de que la variante se encuentre en copia real del gen es superior al 50%, por lo que se informará si se identifica. Si la pareja resulta positiva en el mismo gen se recomienda solicitar la comprobación de la posición de la variante.

DMD
El análisis de deleciones/duplicaciones de un único exón se limita a los exones con >1 paciente descrito en la base de datos de UMD (http://www.umd.be/DMD/W_DMD/index.html), consultada el 29 de diciembre de 2020, y todos los exones fuera del marco después del exón 3. Esto incluye la deleción del exón 1, la duplicación del exón 2, y las del/dup para los exones 3,6~8,11,12,17~22,43~46,48,50~56,58~63,65~70,75,76 y 78. La detección de un solo exón se limita a las muestras de sangre.

F8
El método de análisis actual no permite detectar la mutación de la inversión-22 en el gen *F8*.

FMR1
No se puede determinar el tamaño exacto de los alelos >200 repeticiones CGG; estos alelos son patogénicos para el Síndrome de X frágil ligado al cromosoma X. Los alelos con <10 repeticiones pueden no amplificarse; estos alelos son benignos. La longitud de repetición para este gen puede variar en +/- 1 unidad de repetición. No se analiza la metilación. Es posible que no se detecten pequeños grados de mosaicismo del tamaño de las repeticiones, incluyendo el mosaicismo gonadal.

GALT
En general, si el alelo D2 "Duarte" es detectado no es informado, pero puede serlo si se solicita. Si bien este alelo puede causar resultados positivos para la enfermedad en el cribado neonatal, no se tiene constancia de que cause síntomas clínicos. Para obtener más información consulte GeneReviews: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518

GBA
El método de análisis actual puede no ser capaz de detectar de forma fiable ciertas variantes patogénicas en el gen *GBA* debido a la recombinación homóloga entre el pseudogen y el gen funcional.

HBA1
La fase de alteraciones heterocigotas en los genes *HBA1* y *HBA2* no puede ser determinada, pero puede ser confirmada a través de pruebas parentales.

HBA2
La fase de alteraciones heterocigotas en los genes *HBA1* y *HBA2* no puede ser determinada, pero puede ser confirmada a través de pruebas parentales.

NEB
Este gen contiene una región triplicada de 32 kb (exones 82-105) que no es susceptible al análisis de secuenciación y deleción/duplicación.

SMN1
El método de análisis actual detecta variantes de secuenciación en el exón 7 y variaciones en el número de copias en los exones 7-8 del gen *SMN1* (NM_022874.2). La secuenciación y el análisis de deleción/duplicación no se realizan en ninguna otra región de este gen. Alrededor del 5%-8% de la población tiene dos copias de *SMN1* en un solo cromosoma y una deleción en el otro cromosoma, conocida como configuración [2+0] (PubMed: 20301526). El método de análisis actual no puede detectar directamente portadores con una configuración *SMN1* [2+0], pero puede detectar el ligamiento entre el alelo portador silencioso y ciertos cambios de nucleótidos únicos específicos de la población. Un resultado negativo del test reduce enormemente pero no elimina la posibilidad que una persona sea portadora. El estado *SMN1* de 3 copias puede ser detectado por esta prueba y será informado si está presente.

UGT1A1
Las variantes comunes en el gen *UGT1A1* (con frecuencia alélica poblacional >5%) típicamente no se informan ya que no causan una condición mendeliana.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

FIRMA

Fdo: Cristina Camprubí, PhD	Fdo: Irina Royo, MSc
Responsable de Diagnóstico y Asesoramiento Genético	Responsable de Genética Molecular
Nº de colegiación 21841-C	Nº de colegiación 22078-C
Colegio de Biólogos de Cataluña	Colegio de Biólogos de Cataluña
Acreditada por la AEGH	

EXONERACIÓN DE RESPONSABILIDAD

La información contenida en este informe está basada en el conocimiento científico actual y los resultados obtenidos a partir de la aplicación de la tecnología en este informe detallada. Debido a los avances continuos, la información documentada puede verse modificada en un futuro ante la aparición de nueva evidencia científica. Los estudios genéticos/genómicos efectuados por Reference Laboratory S.A. están destinados exclusivamente a profesionales de la salud cualificados para su interpretación. Los resultados obtenidos no constituyen por sí mismos una consulta médica, diagnóstico o tratamiento, ni deben ser así interpretados. Sólo un profesional especializado puede interpretar correctamente los resultados y ofrecer un diagnóstico o prescribir un tratamiento a un paciente basándose en éstos. En consecuencia, ninguna información obtenida con nuestros estudios puede ser utilizada para sustituir el consejo y diagnóstico de un profesional especializado.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
ABCA12	AR	Ictiosis Congénita: Relacionada con ABCA12	General	<1/500	98%	1/24951	<1/49902000
ABCA4	AR	Enfermedad de Stargardt	General	1/51	98%	1/2501	1/510204
ABCB11	AR	Colestasis Intrahepática Familiar Progresiva: Tipo 2	General	1/112	98%	1/5551	1/2486848
ABCC8	AR	Hiperinsulinismo Familiar Tipo 1: Relacionado con ABCC8	General Judío Ashkenazi Finlandés Medio Oriente	1/112 1/44 1/25 1/25	98% 98% 98% 98%	1/5551 1/2151 1/1201 1/1201	1/2486848 1/378576 1/120100 1/120100
ABCD1	XL	Adrenoleucodistrofia: Ligada al X	General	1/21000	99%	1/2099901	1/8399604
ACADM	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)	General Este de Asia Europeo Nativo Americano	1/69 1/198 1/52 1/43	98% 99% 99% 96%	1/3401 1/19701 1/5101 1/1051	1/938676 1/15603192 1/1061008 1/180772
ACADS	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)	General Africano Afroamericano Medio Oriente Europeo Sur de Asia / India	1/85 1/52 1/52 1/52 1/76 1/51	99% 99% 99% 99% 99% 99%	1/8401 1/5101 1/5101 1/5101 1/7501 1/5001	1/2856340 1/1061008 1/1061008 1/1061008 1/2280304 1/1020204
ACADVL	AR	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)	General Medio Oriente Nativo Americano Sur de Asia / India	1/118 1/74 1/61 1/73	93% 93% 93% 93%	1/1672 1/1044 1/858 1/1030	1/789184 1/309024 1/209352 1/300760
ACAT1	AR	Deficiencia de 3-Ketotiolasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
ACOX1	AR	Deficiencia de Acil-CoA Oxidasa Peroxisomal	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
ADA	AR	Deficiencia Adenosina Deaminasa	General	1/224	93%	1/3187	1/2855552
ADAMTS2	AR	Síndrome de Ehlers-Danlos: Dermatosparaxis Tipo VIIC	General Judío Ashkenazi	<1/500 1/248	98% 98%	<1/24951 1/12351	<1/49902000 1/12252192
AGA	AR	Aspartilglucosaminuria	General Finlandés	<1/500 1/71	98% 98%	<1/24951 1/3501	<1/49902000 1/994284
AGL	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo III	General Feroés Inuit Judío Norteafricano	1/158 1/28 1/25 1/37	95% 95% 95% 95%	1/3141 1/541 1/481 1/721	1/1985112 1/60592 1/48100 1/106708
AGXT	AR	Hiperoxaluria Primaria: Tipo 1	General Europeo	1/120 1/173	99% 99%	1/11901 1/17201	1/5712480 1/11903092
AIRE	AR	Síndrome de Poliendocrinopatía Autoinmune tipo I	General Finlandés	1/150 1/79	98% 98%	1/7451 1/3901	1/4470600 1/1232716
ALDH3A2	AR	Síndrome de Sjogren-Larsson	General	1/250	98%	1/12451	1/12451000
ALDOB	AR	Intolerancia Hereditaria a Fructosa	General Afroamericano Africano Europeo Medio Oriente	1/122 1/250 1/250 1/67 1/97	99% 99% 99% 99% 99%	1/12101 1/24901 1/24901 1/6601 1/9601	1/5905288 1/24901000 1/24901000 1/1769068 1/3725188
ALG6	AR	Defectos Congénitos de la Glicosilación: Tipo IC	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
ALPL	AR	Hipofosfatasia	General Europeo Menonita	1/158 1/274 1/25	95% 95% 95%	1/3141 1/5461 1/481	1/1985112 1/5985256 1/48100
AMH	AR	Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente tipo I	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
AMHR2	AR	Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente tipo II	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
AMT	AR	Encefalopatía por Glicina: Relacionada con AMT	General Finlandés	1/373 1/117	98% 98%	1/18601 1/5801	1/27752692 1/2714868
AR	XL	Síndrome de Insensibilidad Androgénica: Completa	General	1/14286	98%	1/714251	1/2857004
ARG1	AR	Deficiencia de Arginasa	General	1/296	98%	1/14751	1/17465184
ARSA	AR	Leucodistrofia Metacromática	General Europeo	1/100 1/78	95% 95%	1/1981 1/1541	1/792400 1/480792
ARSB	AR	Mucopolisacaridosis Tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy)	General Australiano occidental	1/250 1/283	98% 98%	1/12451 1/14101	1/12451000 1/15962332
ASL	AR	Deficiencia de Argininosuccinato Liasa	General	1/132	90%	1/1311	1/692208
ASNS	AR	Deficiencia de Asparagina Sintetasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
ASPA	AR	Enfermedad de Canavan	General Judío Ashkenazi	1/300 1/55	97% 96%	1/9968 1/1351	1/11961600 1/297220
ASS1	AR	Citrulinemia: Tipo I	General Este de Asia	1/119 1/132	96% 96%	1/2951 1/3276	1/1404676 1/1729728
ATM	AR	Ataxia-Telangiectasia	General	1/100	92%	1/1239	1/495600
ATP6V1B1	AR	Acidosis Tubular Renal con Sordera	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
ATP7A	XL	Enfermedad de Menkes	General	1/50000	99%	1/4999901	1/19999604
ATP7B	AR	Enfermedad de Wilson	General Europeo Judío Ashkenazi	1/87 1/42 1/70	98% 98% 98%	1/4301 1/2051 1/3451	1/1496748 1/344568 1/966280
BBS1	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 1	General	1/367	99%	1/36601	1/53730268
BBS10	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 10	General	1/395	99%	1/39401	1/62253580

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
BBS12	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 12	General	1/791	99%	1/79001	1/249959164
BBS2	AR, DG	Síndrome de Bardet-Biedl: tipo 2 (+)	General Judío Ashkenazi	1/621 1/107	99% 99%	1/62001 1/10601	1/154010484 1/4537228
BBS2	AR, DG	Retinitis Pigmentosa 74 (+)	General Judío Ashkenazi	1/621 1/107	99% 99%	1/62001 1/10601	<1/10000000 1/4537228
BBS2	AR, DG	Enfermedades relacionadas con BBS2	General Judío Ashkenazi	1/621 1/107	99% 99%	1/62001 1/10601	1/154010484 1/4537228
BCHE	AR	Deficiencia de Butirilcolinesterasa	General	1/28	99%	1/2701	1/302512
BCKDHA	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo IA	General Menonita	1/321 1/10	98% 98%	1/16001 1/451	1/20545284 1/18040
BCKDHB	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo IB	General Judío Ashkenazi	1/364 1/97	98% 98%	1/18151 1/4801	1/26427856 1/1862788
BCS1L	AR	Síndrome de Björnstad (+)	General	<1/500	98%	1/24951	<1/49902000
BCS1L	AR	Síndrome GRACILE (+)	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
BCS1L	AR	Deficiencia del Complejo III Mitocondrial (+)	General	<1/500	98%	1/24951	<1/49902000
BCS1L	AR	Condiciones relacionadas con BCS1L	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
BLM	AR	Síndrome de Bloom	General Judío Ashkenazi	1/800 1/134	87% 99%	1/6147 1/13301	1/19670400 1/7129336
BRIP1	AR	Anemia de Fanconi grupo J	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
BSND	AR	Síndrome Bartter	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
BTD	AR	Deficiencia de Biotinidasa	General Europeo Latino Medio Oriente	1/124 1/71 1/136 1/55	99% 99% 99% 99%	1/12301 1/7001 1/13501 1/5401	1/6101296 1/1988284 1/7344544 1/1188220
CAPN3	AR	Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2A	General Europeo	<1/500 1/103	98% 98%	<1/24951 1/5101	<1/49902000 1/2101612
CBS	AR	Homocistinuria debida a deficiencia de la cistationina beta-sintasa	General Europeo Medio Oriente	1/224 1/86 1/21	99% 99% 99%	1/22301 1/8501 1/2001	1/19981696 1/2924344 1/168084
CDH23	AR, DG	Sindrome de Usher tipo 1D	General	1/285	90%	1/2841	1/3238740
CEP290	AR	Síndrome de Bardet-Biedl 14 (+)	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CEP290	AR	Síndrome de Joubert 5 (+)	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CEP290	AR	Amaurosis Congénita de Leber 10 (+)	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CEP290	AR	Sídrome de Meckel 4 (+)	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CEP290	AR	Síndrome Senior-Løken 6 (+)	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CEP290	AR	Enfermedades relacionadas con CEP290	General	1/190	98%	1/9451	1/7182760
CERKL	AR	Retinitis Pigmentosa 26	General	1/148	98%	1/7351	1/4351792
CFTR	AR	Fibrosis Quística	General Afroamericano Africano Judío Ashkenazi Europeo Este de Asia Latino	1/32 1/61 1/61 1/24 1/25 1/94 1/58	99% 99% 99% 99% 99% 99% 99%	1/3101 1/6001 1/6001 1/2301 1/2401 1/9301 1/5701	1/396928 1/1464244 1/1464244 1/220896 1/240100 1/3497176 1/1322632
CHM	XL	Coroideremia	General	1/25000	95%	1/499981	1/1999924
CHRNE	AR	Síndrome Miasténico Congénito, relacionado con CHRNE	General	1/408	99%	1/40701	1/66424032
CHRNG	AR	Síndrome de Pterigium Múltiple	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
CIITA	AR	Síndrome de Linfocito Desnudo: Tipo II	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
CLN5	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN5	General Finlandés	<1/500 1/115	95% 95%	<1/9981 1/2281	<1/19962000 1/1049260
CLN6	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN6	General	<1/500	92%	<1/6239	<1/12478000
CLN8	AR	Lipofuscinosis neuronal ceroidea relacionada con CLN8	General Finlandés	<1/500 1/135	95% 95%	<1/9981 1/2681	<1/19962000 1/1447740
CLRN1	AR	Síndrome de Usher Tipo 3A	General Judío Ashkenazi Finlandés	1/500 1/120 1/70	98% 98% 98%	1/24951 1/5951 1/3451	1/49902000 1/2856480 1/966280
COL4A3	AR, DG	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A3	General Judío Ashkenazi	1/267 1/188	98% 98%	1/13301 1/9351	1/14205468 1/7031952
COL4A4	AR, DG	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A4	General	1/267	98%	1/13301	1/14205468
COL4A5	XL	Síndrome de Alport, relacionado con COL4A5	General	1/139	98%	1/6901	1/27604
COL7A1	AR	Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva	General	1/196	97%	1/6501	1/5096784
CPT1A	AR	Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa: Tipo IA	General Hutterita	1/354 1/16	90% 90%	1/3531 1/151	1/4999896 1/9664
CPT2	AR	Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa: Tipo II	General Judío Ashkenazi	<1/500 1/51	95% 95%	<1/9981 1/1001	<1/19962000 1/204204
CTNS	AR	Cistinosis	General Británico	1/158 1/81	99% 99%	1/15701 1/8001	1/9923032 1/2592324
CTSC	AR	Síndrome de Papillon-Lefevre	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
CTSK	AR	Picnodisostosis	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
CYBA	AR	Enfermedad Granulomatosa Crónica	General	1/224	99%	1/22301	1/19981696
CYBB	XL	Enfermedad Granulomatosa Crónica, ligada a X	General	1/149254	99%	1/14925301	1/59701204
CYP11B1	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 11-Beta-Hidroxilasa	General Judío Marroquí	1/158 1/35	98% 98%	1/7851 1/1701	1/4961832 1/238140
CYP11B2	AR	Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
CYP17A1	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 17-Alfa-Hidroxilasa	General	1/500	98%	1/24951	<1/10000000
CYP19A1	AR	Deficiencia de Aromatasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
CYP1B1	AR	Glaucoma Congénito Primario	General	1/50	99%	1/4901	1/980200
CYP21A2	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 21-Hidroxilasa	General Inuit Medio Oriente	1/61 1/9 1/35	99% 99% 99%	1/6001 1/801 1/3401	1/1464244 1/28836 1/476140
CYP27A1	AR	Xantomatosis Cerebrotendinosa	General Judío Marroquí	1/500 1/5	98% 98%	1/24951 1/201	1/49902000 1/4020
DBT	AR	Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce tipo II	General	1/481	98%	1/24001	1/46177924
DCLRE1C	AR	Inmunodeficiencia combinada grave con sensibilidad a radiación ionizante	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
DHCR7	AR	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	General Afroamericano Africano Judío Ashkenazi	1/30 1/138 1/138 1/36	96% 96% 96% 96%	1/726 1/3426 1/3426 1/876	1/87120 1/1891152 1/1891152 1/126144
DHDDS	AR	Retinitis Pigmentosa 59	General Judío Ashkenazi	1/296 1/118	98% 98%	1/14751 1/5851	1/17465184 1/2761672
DLD	AR	Deficiencia de Dihidrolipoamida Deshidrogenasa	General Judío Ashkenazi	1/500 1/107	98% 98%	1/24951 1/5301	1/49902000 1/2268828
DMD	XL	Distrofia Muscular de Duchenne (+)	General	1/2350	93%	1/33558	1/134232
DMD	XL	Distrofias Musculares Relacionadas con DMD	General	1/2350	93%	1/33558	1/315445200
DNAI1	AR	Discinesia Ciliar Primaria: Relacionada con DNAI1	General	1/230	98%	1/11451	1/10534920
DNAI2	AR	Discinesia Ciliar Primaria: Relacionada con DNAI2	General	1/447	98%	1/22301	1/39874188
DOK7	AR	Síndrome Miasténico Congénito: Relacionado con DOK7	General	1/472	98%	1/23551	1/44464288
DYSF	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2B	General Japonés Judío Libio	<1/500 1/332 1/18	95% 95% 95%	1/9981 1/6621 1/341	<1/19962000 1/8792688 1/24552
EDA	XL	Displasia Hipohidrótica Ectodermal: Ligada al X	General	1/14167	99%	1/1416601	1/5666404
EIF2AK3	AR	Síndrome de Wolcott-Rallison	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
EIF2B5	AR	Leucoencefalopatía con Desaparición de la Materia Blanca	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
EMD	XL	Miopatía de Emery-Dreifuss: Ligada al X	General	1/81967	99%	1/8196601	1/32786404
ERCC6	AR	Síndrome de Cockayne tipo B (+)	General Japonés	1/500 1/74	99% 99%	1/49901 1/7301	1/99802000 1/2161096
ERCC6	AR	Sídrome de De Sanctis-Cacchione (+)	General Japonés	1/500 1/74	99% 99%	1/49901 1/7301	1/99802000 1/2161096
ERCC6	AR	Enfermedades relacionadas con ERCC6	General Japonés	1/500 1/74	99% 99%	1/49901 1/7301	1/99802000 1/2161096
ERCC8	AR	Síndrome de Cockayne tipo A	General	1/822	98%	1/41051	1/134975688
ETFA	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIA	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
ETFB	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIB	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
ETFDH	AR	Aciduria Glutárica Tipo IIC	General Este de Asia	1/250 1/74	98% 98%	1/12451 1/3651	1/12451000 1/1080696
ETHE1	AR	Aciduria Etilmalónica	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
EVC	AR	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC	General Amish	1/142 1/7	98% 98%	1/7051 1/301	1/4004968 1/8428
EVC2	AR	Síndrome de Ellis-van Creveld, relacionado con EVC2	General Amish	1/240 1/7	98% 98%	1/11951 1/301	1/11472960 1/8428
EXOSC3	AR	Hipoplasia Pontocerebelar: Relacionada con EXOSC3	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
F8	XL	Hemofília A	General	1/3250	48%	1/6249	1/24996
F9	XL	Hemofilia B	General	1/15000	99%	1/1499901	1/5999604
FAH	AR	Tirosinemia, tipo I	General Judío Ashkenazi Finlandés Franco-Canadiense Sur de Asia / India	1/99 1/150 1/122 1/66 1/172	95% 95% 95% 95% 95%	1/1961 1/2981 1/2421 1/1301 1/3421	1/776556 1/1788600 1/1181448 1/343464 1/2353648
FAM161A	AR	Retinitis Pigmentosa 28	General	1/296	98%	1/14751	1/17465184
FANCA	AR	Anemia de Fanconi grupo A	General	1/239	98%	1/11901	1/11377356
FANCC	AR	Anemia de Fanconi: Tipo C	General Judío Ashkenazi	1/535 1/99	99% 99%	1/53401 1/9801	1/114278140 1/3881196
FANCG	AR	Anemia de Fanconi: Tipo G	General	1/632	90%	1/6311	1/15954208
FH	AR	Deficiencia de Fumarasa	General	<1/500	90%	<1/4991	<1/9982000
FKRP	AR	Distrofia-Distroglicanipatía Muscular relacionada con FKRP	General	1/158	98%	1/7851	1/4961832

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
FKTN	AR	Enfermedades relacionadas con FKTN	General Judío Ashkenazi Japonés	<1/500 1/150 1/82	99% 99% 99%	<1/49901 1/14901 1/8101	<1/99802000 1/8940600 1/2657128
FKTN	AR	Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama (+)	General Judío Ashkenazi Japonés	<1/500 1/150 1/82	99% 99% 99%	1/49901 1/14901 1/8101	<1/99802000 1/8940600 1/2657128
FKTN	AR	Distrofia Muscular Debida a una Distroglicanopatía, relacionada con FKTN (+)	General Judío Ashkenazi Japonés	<1/500 1/150 1/82	99% 99% 99%	<1/49901 1/14901 1/8101	<1/99802000 1/8940600 1/2657128
FMR1	XL	Síndrome de X Frágil	General Judío Ashkenazi	1/259 1/115	99% 99%	1/25801 1/11401	1/103204 1/45604
G6PC	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo 1a	General Judío Ashkenazi	1/177 1/64	95% 95%	1/3521 1/1261	1/2492868 1/322816
G6PD	XL	Deficiencia de la Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa	General	1/7	98%	1/301	1/1204
GAA	AR	Enfermedad de Pompe	General Afroamericano Africano Este de Asia	1/100 1/60 1/60 1/112	98% 98% 98% 98%	1/4951 1/2951 1/2951 1/5551	1/1980400 1/708240 1/708240 1/2486848
GALC	AR	Enfermedad de Krabbe	General Druso israelí	1/158 1/6	99% 99%	1/15701 1/501	1/9923032 1/12024
GALK1	AR	Deficiencia de Galactoquinasa	General Irlandés	1/110 1/64	95% 95%	1/2181 1/1261	1/959640 1/322816
GALNS	AR	Mucopolisacaridosis tipo IVA (Síndrome de Morquio: tipo A)	General	1/224	97%	1/7434	1/6660864
GALT	AR	Galactosemia	General Africano Afroamericano	1/110 1/94 1/94	95% 95% 95%	1/2181 1/1861 1/1861	1/959640 1/699736 1/699736
GAMT	AR	Deficiencia de Guanidinoacetato Metiltransferasa	General	1/371	99%	1/37001	1/54909484
GBA	AR	Enfermedad de Gaucher	General Africano Afroamericano Judío Ashkenazi	1/77 1/35 1/35 1/15	99% 99% 99% 99%	1/7601 1/3401 1/3401 1/1401	1/2341108 1/476140 1/476140 1/84060
GBE1	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno IV	General	1/387	99%	1/38601	1/59754348
GCDH	AR	Aciduria Glutárica tipo I	General Amish	1/87 1/9	98% 98%	1/4301 1/401	1/1496748 1/14436
GDF5	AR	Síndrome de Du Pan	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
GJB1	XL	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con Sordera, Ligada al X tipo 1	General	1/667	90%	1/6661	1/26644
GJB2	AR	Sordera no sindrómica, relacionada con GJB2	General Africano Afroamericano Judío Ashkenazi Europeo Latino Medio Oriente Sur de Asia / India	1/42 1/25 1/25 1/21 1/33 1/100 1/83 1/148	99% 99% 99% 99% 99% 99% 99% 99%	1/4101 1/2401 1/2401 1/2001 1/3201 1/9901 1/8201 1/14701	1/688968 1/240100 1/240100 1/168084 1/422532 1/3960400 1/2722732 1/8702992
GLA	XL	Enfermedad de Fabry	General	1/25000	99%	1/2499901	1/9999604
GLB1	AR	Mucopolisacaridosis tipo IVB (Síndrome de Morquio: Tipo B) (+)	General Maltés Romaní	1/134 1/30 1/50	99% 99% 99%	1/13301 1/2901 1/4901	1/7129336 1/348120 1/980200
GLB1	AR	Gangliosidosis GM1 (+)	General Maltés Romaní	1/134 1/30 1/50	99% 99% 99%	1/13301 1/2901 1/4901	1/7129336 1/348120 1/980200
GLB1	AR	Enfermedades relacionadas con GLB1	General Maltés Romaní	1/134 1/30 1/50	99% 99% 99%	1/13301 1/2901 1/4901	1/7129336 1/348120 1/980200
GLDC	AR	Encefalopatía por Glicina: Relacionada con GLDC	General Canadiense (British Columbia) Finlandés	1/193 1/125 1/117	98% 99% 99%	1/9601 1/12401 1/11601	1/7411972 1/6200500 1/5429268
GNE	AR	Miopatía de Cuerpos de Inclusión: Tipo 2 (miopotía de Nonaka)	General Judío Iraní	<1/500 1/11	80% 80%	<1/2496 1/51	<1/4992000 1/2244
GNPTAB	AR	Mucolipidosis II alfa/beta (+)	General	<1/500	95%	<1/9981	<1/19962000
GNPTAB	AR	Mucolipidosis III alfa/beta (+)	General	<1/500	95%	<1/9981	<1/19962000
GNPTAB	AR	Enfermedades relacionadas con GNPTAB	General	<1/500	95%	<1/9981	<1/19962000
GNS	AR	Mucopolisacaridosis IIID (Síndrome de Sanfilippo D)	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
GRHPR	AR	Hiperoxaluria Primaria: Tipo II	General	<1/500	99%	1/49901	<1/99802000
GUCY2D	AR	Amaurosis Congénita de Leber 1: Relacionada con GUCY2D	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
GUSB	AR	Mucopolisacaridosis tipo VII (Síndrome de Sly)	General	1/250	98%	1/12451	1/12451000
HADHA	AR	Deficiencia de 3-Hidroxiacil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD) (+)	General Finlandés	<1/500 1/124	98% 98%	<1/24951 1/6151	<1/49902000 1/3050896
HADHA	AR	Deficiencia Proteina Trifuncional: relacionada con HADHA (+)	General Finlandés	<1/500 1/124	98% 98%	<1/24951 1/6151	<1/49902000 1/3050896
HADHA	AR	Enfermedades relacionadas con HADHA	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
			Finlandés	1/124	98%	1/6151	1/3050896
HADHB	AR	Deficiencia de Proteína Trifuncional Mitocondrial: relacionada con HADHB	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
			Finlandés	1/124	98%	1/6151	1/3050896
HAX1	AR	Neutropenia Congénita Severa: Relacionada con HAX1	General	1/224	98%	1/11151	1/9991296
HBA1	AR, DG	Alfa Talasemia	General	1/20	90%	1/191	1/15280
			Africano	1/3	90%	1/21	1/252
			Afroamericano	1/3	90%	1/21	1/252
			Judío Ashkenazi	1/13	90%	1/121	1/6292
			Este de Asia	1/8	90%	1/71	1/2272
			Medio Oriente	1/3	90%	1/21	1/252
			Sur de Asia / India	1/5	90%	1/41	1/820
HBA2	AR, DG	Alfa Talasemia	General	1/20	90%	1/191	1/15280
			Africano	1/3	90%	1/21	1/252
			Afroamericano	1/3	90%	1/21	1/252
			Judío Ashkenazi	1/13	90%	1/121	1/6292
			Este de Asia	1/8	90%	1/71	1/2272
			Medio Oriente	1/3	90%	1/21	1/252
			Sur de Asia / India	1/5	90%	1/41	1/820
HBB	AR	Beta Talasemia (+)	General	1/158	95%	1/3141	1/1985112
			Africano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Afroamericano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Este de Asia	1/50	95%	1/981	1/196200
			Latino	1/128	95%	1/2541	1/1300992
			Mediterráneo	1/3	95%	1/41	1/492
			Sur de Asia / India	1/25	95%	1/481	1/48100
HBB	AR	Anemia de Células Falciformes (+)	General	1/158	95%	1/3141	1/1985112
			Africano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Afroamericano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Este de Asia	1/50	95%	1/981	1/196200
			Latino	1/128	95%	1/2541	1/1300992
			Mediterráneo	1/3	95%	1/41	1/492
			Sur de Asia / India	1/25	95%	1/481	1/48100
HBB	AR	Hemoglobinopatía: HbC (+)	General	1/158	95%	1/3141	1/1985112
			Africano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Afroamericano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Este de Asia	1/50	95%	1/981	1/196200
			Latino	1/128	95%	1/2541	1/1300992
			Mediterráneo	1/3	95%	1/41	1/492
			Sur de Asia / India	1/25	95%	1/481	1/48100
HBB	AR	Enfermedades relacionadas con HBB	General	1/158	95%	1/3141	1/1985112
			Africano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Afroamericano	1/10	95%	1/181	1/7240
			Este de Asia	1/50	95%	1/981	1/196200
			Latino	1/128	95%	1/2541	1/1300992
			Mediterráneo	1/3	95%	1/41	1/492
			Sur de Asia / India	1/25	95%	1/481	1/48100
HEXA	AR	Enfermedad de Tay-Sachs	General	1/300	99%	1/29901	1/35881200
			Judío Ashkenazi	1/27	99%	1/2601	1/280908
HEXB	AR	Enfermedad Sandhoff	General	1/600	98%	1/29951	1/71882400
HFE2	AR	Hemocromatosis: Tipo 2A	General	1/500	99%	1/49901	1/99802000
HGD	AR	Alcaptonuria	General	1/250	90%	1/2491	1/2491000
HGSNAT	AR	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (Síndrome de Sanfilippo C)	General	1/434	98%	1/21651	1/37586136
			Europeo	1/345	98%	1/17201	1/23737380
HLCS	AR	Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
HMGCL	AR	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
HOGA1	AR	Hiperoxaluria primaria tipo III	General	1/184	99%	1/18301	1/13469536
HPS1	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	General	1/354	98%	1/17651	1/24993816
			Puertorriqueño	1/21	98%	1/1001	1/84084
HPS3	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	General	1/354	98%	1/17651	1/24993816
HPS4	AR	Síndrome de Hermansky-Pudlak 4	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
HSD17B3	AR	Deficiencia de 17-Beta Hidroxiesteroide Deshidrogenasa	General	1/192	98%	1/9551	1/7335168
			Palestino	1/8	98%	1/351	1/11232
HSD17B4	AR	Deficiencia de Proteína D-Bifuncional	General	1/158	98%	1/7851	1/4961832
HSD3B2	AR	Hiperplasia Congénita Adrenal por Deficiencia de 3-Beta-Hidroxiesteroide Deshidrogenasa 2	General	<1/500	98%	1/24951	<1/10000000
IDS	XL	Mucopolisacaridosis tipo II (Síndrome de Hunter)	General	1/50000	91%	1/555545	1/2222180
IDUA	AR	Mucopolisacaridosis tipo I (Síndrome de Hurler)	General	<1/500	95%	<1/9981	<1/19962000
			Europeo	1/153	95%	1/3041	1/1861092
IKBKAP	AR	Disautonomía Familiar	General	1/300	99%	1/29901	1/35881200
			Judío Ashkenazi	1/31	99%	1/3001	1/372124
IL2RG	XL	Inumodeficiencia Combinada Severa: Ligada al X	General	1/25000	99%	1/2499901	1/9999604
IVD	AR	Acidemia Isovalérica	General	1/167	90%	1/1661	1/1109548
			Africano	1/100	90%	1/991	1/396400
			Afroamericano	1/100	90%	1/991	1/396400
			Europeo	1/115	90%	1/1141	1/524860
			Este de Asia	1/407	90%	1/4061	1/6611308

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
KCNJ11	AR	Diabetes mellitus neonatal permanente (+)	General Europeo	1/423 1/232	99% 99%	1/42201 1/23101	1/71404092 1/21437728
KCNJ11	AR	Hiperinsulinismo Familiar tipo 2: Relacionado con KCNJ11 (+)	General Europeo	1/423 1/232	99% 99%	1/42201 1/23101	1/71404092 1/21437728
KCNJ11	AR	Enfermedades relacionadas con KCNJ11	General Europeo	1/423 1/232	99% 99%	1/42201 1/23101	1/71404092 1/21437728
LAMA3	AR	Epidermólisis Bullosa Juntural de Herlitz: Relacionada con LAMA3 (+)	General	1/781	98%	1/39001	1/121839124
LAMA3	AR	Síndrome Laringo-Onico-Cutáneo (+)	General	1/781	98%	1/39001	1/121839124
LAMA3	AR	Enfermedades relacionadas con LAMA3	General	1/781	98%	1/39001	1/121839124
LAMB3	AR	Epidermólisis Bullosa: Relacionada con LAMB3	General	1/781	98%	1/39001	1/121839124
LAMC2	AR	Epidermólisis Bullosa: Relacionada con LAMC2	General	1/781	98%	1/39001	1/121839124
LCA5	AR	Amaurosis Congénita de Leber 5	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
LHCGR	AR	Síndrome de Hipoplasia de Células de Leydig (resistencia a la hormona luteinizante)	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
LIFR	AR	Síndrome de Stuve-Wiedemann	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
LIPA	AR	Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal	General Europeo	<1/500 1/112	99% 99%	<1/49901 1/11101	<1/99802000 1/4973248
LOXHD1	AR	Pérdida de Audición no Sindrómica, relacionada con LOXHD1	General Judío Ashkenazi	1/500 1/180	98% 98%	1/24951 1/8951	1/49902000 1/6444720
LPL	AR	Deficiencia Familiar De Lipoproteína Lipasa	General Franco-Canadiense	1/500 1/46	99% 99%	1/49901 1/4501	1/99802000 1/828184
LRPPRC	AR	Síndrome de Leigh con Deficiencia de Complejo IV	General Feroés Franco-Canadiense	1/447 1/21 1/22	98% 98% 98%	1/22301 1/1001 1/1051	1/39874188 1/84084 1/92488
LYST	AR	Síndrome de Chediak-Higashi	General	<1/500	90%	<1/4991	<1/9982000
MAN2B1	AR	Alfa-Manosidosis	General Europeo	1/354 1/274	99% 99%	1/35301 1/27301	1/49986216 1/29921896
MCCC1	AR	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa 1 (Deficiencia de 3-MCC)	General	1/95	98%	1/4701	1/1786380
MCCC2	AR	Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa 2 (Deficiencia de 3-MCC)	General	1/95	98%	1/4701	1/1786380
MCOLN1	AR	Mucolipidosis IV	General Judío Ashkenazi	1/300 1/100	99% 99%	1/29901 1/9901	1/35881200 1/3960400
MED17	AR	Atrofia Cerebral y Cerebelosa Infantil con Microcefalia Progresiva Postnatal	General	<1/500	99%	<1/49901	<1/99802000
MEFV	AR	Fiebre Mediterránea Familiar	General Mediterráneo	1/20 1/7	99% 90%	1/1901 1/61	1/152080 1/1708
MFSD8	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con MFSD8	General	<1/500	95%	<1/9981	<1/19962000
MKS1	AR	Síndrome de Meckel: Tipo 1 (+)	General Finlandés	1/260 1/47	98% 98%	1/12951 1/2301	1/13469040 1/432588
MKS1	AR	Síndrome de Bardet-Biedl 13 (+)	General Finlandés	1/260 1/47	98% 98%	1/12951 1/2301	1/13469040 1/432588
MKS1	AR	Síndrome de Joubert 28 (+)	General Finlandés	1/260 1/47	98% 98%	1/12951 1/2301	1/13469040 1/432588
MKS1	AR	Enfermedades relacionadas con MKS1	General Finlandés	1/260 1/47	98% 98%	1/12951 1/2301	1/13469040 1/432588
MLC1	AR	Leucoencefalopatía Megaloencefálica con quistes subcorticales	General	<1/500	97%	<1/16634	<1/33268000
MLYCD	AR	Deficiencia de Malonil-CoA decarboxilasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
MMAA	AR	Acidemia Metilmalónica tipo cblA	General	1/301	97%	1/10001	1/12041204
MMAB	AR	Acidemia Metilmalónica tipo cblB	General	1/435	98%	1/21701	1/37759740
MMACHC	AR	Aciduria Metilmalónica y Homocistinuria, tipo cblC	General	1/134	90%	1/1331	1/713416
MPI	AR	Defectos Congénitos de la Glicosilación: Tipo Ib	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
MPL	AR	Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita	General Judío Ashkenazi	1/102 1/55	98% 98%	1/5051 1/2701	1/2060808 1/594220
MPV17	AR	Síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial hepatocerebral, relacionado con MPV17	General Nativo Americano	<1/500 1/20	96% 96%	1/12476 1/476	<1/24952000 1/38080
MTM1	XL	Miopatía Miotubular: Ligada al X	General	1/25000	98%	1/1249951	1/4999804
MTTP	AR	Abetalipoproteinemia	General Judío Ashkenazi	<1/500 1/180	98% 98%	<1/24951 1/8951	<1/49902000 1/6444720
MUT	AR	Acidemia Metilmalónica, relacionada con MUT	General Este de Asia Medio Oriente	1/195 1/53 1/52	96% 96% 96%	1/4851 1/1301 1/1276	1/3783780 1/275812 1/265408
MYO15A	AR	Sordera no sindrómica relacionada con MYO15A	General Balinés Paquistaní	1/500 1/6 1/77	98% 98% 98%	1/24951 1/251 1/3801	1/49902000 1/6024 1/1170708
MYO7A	AR	Sordera no sindrómica relacionada con MYO7A (+)	General Este de Asia	1/206 1/62	98% 98%	1/10521 1/3051	1/8669304 1/756648
MYO7A	AR	Síndrome de Usher tipo 1B (+)	General	1/206	98%	1/10251	1/8446824

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
			Este de Asia	1/62	98%	1/3051	1/756648
MYO7A	AR	Enfermedades relacionadas con MYO7A	General Este de Asia	1/206 1/62	98% 98%	1/10251 1/3051	1/8446824 1/756648
NAGLU	AR	Mucopolisacaridosis tipo IIIB (síndrome de Sanfilippo B)	General Europeo Este de Asia	<1/500 1/346 1/298	99% 99% 99%	<1/49901 1/34501 1/29701	<1/99802000 1/47749384 1/35403592
NBN	AR	Síndrome de rotura de Nijmegen	General	1/158	99%	1/15701	1/9923032
NDUFS6	AR	Deficiencia de Complejo I Mitocondrial: Relacionada con NDUFS6 (Síndrome de Leigh)	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
NEB	AR	Miopatía Nemalítica	General Amish Judío Ashkenazi Finlandés	1/112 1/11 1/108 1/112	98% 98% 98% 98%	1/5551 1/501 1/5351 1/5551	1/2486848 1/22044 1/2311632 1/2486848
NPC1	AR	Enfermedad de Niemann-Pick, Tipo C1	General	1/194	90%	1/1931	1/1498456
NPC2	AR	Enfermedad de Niemann-Pick, Tipo C2	General	1/194	99%	1/19301	1/14977576
NPHS1	AR, DG	Síndrome Nefrótico Congénito tipo 1	General Finlandés	1/289 1/50	98% 98%	1/14401 1/2451	1/16647556 1/490200
NPHS2	AR, DG	Síndrome Nefrótico Congénito tipo 2	General Finlandés	1/289 1/50	98% 98%	1/14401 1/2451	1/16647556 1/490200
NR2E3	AR	Síndrome de Distrofia Vitreorretiniana (+)	General	1/209	98%	1/10401	1/8695236
NR2E3	AR	Retinitis Pigmentosa 37 (+)	General	1/209	98%	1/10401	1/8695236
NR2E3	AR	Condiciones relacionadas con NR2E3	General	1/209	98%	1/10401	1/8695236
NTRK1	AR	Insensibilidad Congénita al Dolor con Anhidrosis	General	<1/500	99%	<1/49901	<1/99802000
OCRL	XL	Enfermedad de Dent 2 (+)	General	<1/250000	95%	<1/4999981	<1/19999924
OCRL	XL	Síndrome de Lowe (+)	General	1/250000	95%	1/4999981	1/19999924
OCRL	XL	Enfermedades relacionadas con OCRL	General	1/250000	95%	1/4999981	1/19999924
OPA3	AR	Síndrome de Costeff	General Judío Iraquí	<1/500 1/50	98% 98%	<1/24951 1/2451	<1/10000000 1/490200
OTC	XL	Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa	General	1/7000	90%	1/69991	1/279964
PAH	AR	Deficiencia de Fenilalanina Hidroxilasa (fenilcetonuria)	General Europeo Medio Oriente Sudeste Asiático	1/93 1/63 1/74 1/59	99% 99% 99% 99%	1/9201 1/6201 1/7301 1/5801	1/3422772 1/1562652 1/2161096 1/1369036
PC	AR	Deficiencia de Piruvato Carboxilasa	General	1/250	95%	1/4981	1/4981000
PCCA	AR	Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCA	General Nativo Americano	1/224 1/85	96% 96%	1/5576 1/2101	1/4996096 1/714340
PCCB	AR	Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCB	General Nativo Americano	1/224 1/85	99% 99%	1/22301 1/8401	1/19981696 1/2856340
PCDH15	AR, DG	Sordera no sindrómica relacionada con PCDH15 (+)	General Judío Ashkenazi	1/395 1/72	98% 98%	1/19701 1/3551	1/31127580 1/1022688
PCDH15	AR, DG	Síndrome de Usher Tipo 1F (+)	General Judío Ashkenazi	1/395 1/72	98% 98%	1/19701 1/3551	1/31127580 1/1022688
PCDH15	AR, DG	Enfermedades relacionadas con PCDH15	General Judío Ashkenazi	1/395 1/72	98% 98%	1/19701 1/3551	1/31127580 1/1022688
PDHA1	XL	Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa, Deficiencia E1-alfa: Ligado al X	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PDHB	AR	Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa, deficiencia E1-beta	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
PEX1	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX1	General	1/147	95%	1/2921	1/1717548
PEX10	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX10	General Japonés	1/500 1/354	95% 95%	1/9981 1/7061	1/19962000 1/9998376
PEX2	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX2	General Judío Ashkenazi	1/500 1/123	95% 95%	1/9981 1/2441	1/19962000 1/1200972
PEX6	AR	Síndrome de Zellweger, relacionado con PEX6	General	1/280	95%	1/5581	1/6250720
PEX7	AR	Condrodisplasia Punctata Rizomélica: Tipo 1	General	1/158	99%	1/15701	1/9923032
PFKM	AR	Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo VII	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
PHGDH	AR	Deficiencia de Fosfoglicerato Deshidrogenasa	General Judío Ashkenazi	<1/500 1/280	98% 98%	<1/24951 1/13951	<1/49902000 1/15625120
PKHD1	AR	Poliquistosis Renal Asociada a PKHD1	General Judío Ashkenazi	1/70 1/107	98% 98%	1/3451 1/5301	1/966280 1/2268828
PMM2	AR	Trastorno Congénito de Glicosilacion tipo 1a	General Judío Ashkenazi Europeo	<1/500 1/57 1/71	99% 99% 99%	<1/49901 1/5601 1/7001	<1/99802000 1/1277028 1/1988284
POLG	AR	Síndrome de Alpers-Huttenlocher (+)	General	1/113	95%	1/2241	1/1012932
POLG	AR	Oftalmoplejía externa progresiva (+)	General	1/113	95%	1/2241	1/1012932
POLG	AR	Espectro de neuropatía atáxica (+)	General	1/113	95%	1/2241	1/1012932
POLG	AR	Trastornos relacionados con POLG	General	1/113	95%	1/2241	1/1012932
POLG	AR	Síndrome de Encefalomiopatía Neurogastrointestinal Mitocondrial (+)	General	1/113	95%	1/2241	1/1012932
POMGNT1	AR	Enfermedad de Músculo-Ojo-Cerebro (+)	General	1/462	98%	1/23051	1/42598248

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
			Finlandés	1/111	98%	1/5501	1/2442444
POMGNT1	AR	Retinitis Pigmentosa 76 (+)	General Finlandés	1/462 1/111	98% 98%	1/23051 1/5501	1/42598248 1/2442444
POMGNT1	AR	Trastornos relacionados con POMGNT1	General Finlandés	1/462 1/111	98% 98%	1/23051 1/5501	1/42598248 1/2442444
POR	AR	Síndrome de Antley-Bixler	General	1/159	98%	1/7901	1/5025036
PPT1	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal, relacionada con PPT1	General Europeo Finlandés	1/368 1/488 1/75	98% 98% 98%	1/18351 1/24351 1/3701	1/27012672 1/47533152 1/1110300
PROP1	AR	Deficiencia Combinada de Hormonas Pituitarias 2	General	1/45	98%	1/2201	1/396180
PRPS1	XL	Síndrome de Arts (+)	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PRPS1	XL	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con Sordera, Ligada al X: Relacionada con PRPS1 (+)	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PRPS1	XL	Superestimulación de fosforibosilpirofosfato sintasa (+)	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PRPS1	XL	Síndrome de Rosenberg-Chutorian (+)	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PRPS1	XL	Enfermedades relacionadas con PRPS1	General	<1/250000	98%	<1/12499951	<1/49999804
PTS	AR	Deficiencia de Tetrahidrobioterina	General	1/354	96%	1/8826	<1/10000000
PUS1	AR	Miopatía Mitocondrial y Anemia Sideroblástica 1	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
PYGM	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo V	General Europeo	<1/500 1/206	99% 99%	<1/49901 1/20501	<1/99802000 1/16892824
RAB23	AR	Síndrome de Carpenter	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
RAG2	AR	Síndrome de Omenn: Relacionado con RAG2	General	1/137	98%	1/6801	1/3726948
RAPSN	AR	Síndrome miasténico congénito, relacionado con RAPSN (+)	General	<1/500	99%	<1/49901	<1/99802000
RAPSN	AR	Secuencia deformante de aquinesia fetal (+)	General	<1/500	99%	<1/49901	<1/99802000
RAPSN	AR	Enfermedades relacionadas con RAPSN	General	<1/500	99%	<1/49901	<1/99802000
RARS2	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 6	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
RDH12	AR	Amaurosis Congénita de Leber: tipo 13	General Europeo	<1/500 1/456	98% 98%	<1/24951 1/22751	<1/49902000 1/41497824
RLBP1	AR	Distrofia Retinal: Relacionada con RLBP1	General Europeo	1/296 1/84	98% 98%	1/14751 1/4151	1/17465184 1/1394736
RMRP	AR	Displasia Anauxetica (+)	General Amish Finlandés	<1/500 1/16 1/76	99% 99% 99%	<1/49901 1/1501 1/7501	<1/99802000 1/96064 1/2280304
RMRP	AR	Hipoplasia Cartílago-Pelo (+)	General Amish Finlandés	<1/500 1/16 1/76	99% 99% 99%	<1/49901 1/1501 1/7501	<1/99802000 1/96064 1/2280304
RMRP	AR	Displasia metafisaria sin hipotricosis (+)	General Amish Finlandés	<1/500 1/16 1/76	99% 99% 99%	<1/49901 1/1501 1/7501	<1/99802000 1/96064 1/2280304
RMRP	AR	Condiciones Relacionadas con RMRP	General Amish Finlandés	<1/500 1/16 1/76	99% 99% 99%	1/49901 1/1501 1/7501	<1/99802000 1/96064 1/2280304
RMRP	AR	Trastornos del espectro Hipoplasia Cartílago-Pelo con Displasia Anauxetica (+)	General Amish Finlandés	<1/500 <1/500 <1/500	99% 99% 99%	<1/49901 <1/49901 <1/49901	<1/99802000 <1/99802000 <1/99802000
RPE65	AR	Amaurosis Congénita de Leber 2 (+)	General	1/228	98%	1/11351	1/10352112
RPE65	AR	Retinitis Pigmentosa 20 (+)	General	1/228	98%	1/11351	1/10352112
RPE65	AR	Enfermedades relacionadas con RPE65	General	1/228	98%	1/11351	1/10352112
RS1	XL	Retinosquisis Juvenil: Ligada al X	General	1/2500	96%	1/62476	1/249904
RTEL1	AR	Disqueratosis Congénita tipo 5	General Judío Ashkenazi	1/500 1/203	99% 99%	1/49901 1/20201	1/99802000 1/16403212
SACS	AR	Ataxia Espástica de Charlevoix-Saguenay autosómica recesiva	General Franco-Canadiense	<1/500 1/19	95% 95%	<1/9981 1/361	<1/19962000 1/27436
SEPSECS	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 2D	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SERPINA1	AR	Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	General Europeo	1/33 1/19	95% 95%	1/641 1/361	1/84612 1/27436
SGCA	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2D	General Europeo Finlandés	<1/500 1/288 1/150	98% 98% 98%	<1/24951 1/14351 1/7451	<1/49902000 1/16532352 1/4470600
SGCB	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2E	General Europeo	1/500 1/406	98% 98%	1/24951 1/20251	1/49902000 1/32887624
SGCD	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2F	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SGCG	AR	Distrofia Muscular de Cinturas: tipo 2C	General Marroquí Gitano Romaní	1/381 1/250 1/96	98% 98% 98%	1/19001 1/12451 1/4751	1/28957524 1/12451000 1/1824384
SGSH	AR	Mucopolisacaridosis Tipo IIIA (Síndrome de Sanfilippo Tipo A)	General Europeo	1/454 1/253	98% 98%	1/22651 1/12601	1/41134216 1/12752212
SLC12A3	AR	Síndrome de Gitelman	General	1/100	98%	1/4951	1/1980400
SLC12A6	AR	Síndrome de Andermann	General Franco-Canadiense	<1/500 1/23	98% 99%	<1/24951 1/2201	<1/49902000 1/202492

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
SLC17A5	AR	Trastorno de Almacenamiento de Ácido Siálico	General Finlandés	<1/500 1/100	91% 91%	<1/5545 1/1101	<1/11090000 1/440400
SLC22A5	AR	Deficiencia Primaria Sistémica de Carnitina	General Africano Afroamericano Este de Asia Feroés Islas del Pacífico Sur de Asia / India	1/129 1/86 1/86 1/77 1/9 1/37 1/51	76% 76% 76% 76% 76% 76% 76%	1/534 1/355 1/355 1/318 1/34 1/151 1/209	1/275544 1/122120 1/122120 1/97944 1/1224 1/22348 1/42636
SLC25A13	AR	Deficiencia de Citrina	General Este de Asia	<1/500 1/65	95% 95%	<1/9981 1/1281	<1/19962000 1/333060
SLC25A15	AR	Síndrome de Hiperornitinemia - Hiperamonemia - Homocitrulinuria (Síndrome de triple H)	General Franco-Canadiense	<1/500 1/37	99% 99%	<1/49901 1/3601	<1/99802000 1/532948
SLC25A20	AR	Deficiencia de Carnitina-Acilcarnitina Translocasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SLC26A2	AR	Acondrogénesis tipo IB (+)	General Finlandés	1/158 1/50	90% 90%	1/1571 1/491	1/992872 1/98200
SLC26A2	AR	Atelosteogénesis II (+)	General Finlandés	1/158 1/50	90% 90%	1/1571 1/491	1/992872 1/98200
SLC26A2	AR	Displasia diastrófica (+)	General Finlandés	1/158 1/50	90% 90%	1/1571 1/491	1/992872 1/98200
SLC26A2	AR	Displasia epifisaria múltiple 4 (+)	General Finlandés	1/158 1/50	90% 90%	1/1571 1/491	1/992872 1/98200
SLC26A2	AR	Enfermedades Relacionadas con SLC26A2	General Finlandés	1/158 1/50	90% 90%	1/1571 1/491	1/992872 1/98200
SLC26A3	AR	Cloridrorrea Congénita Familiar	General Medio Oriente	<1/500 1/57	98% 98%	<1/24951 1/2801	<1/49902000 1/638628
SLC26A4	AR	Síndrome de Pendred	General Africano Afroamericano Europeo Este de Asia	1/80 1/76 1/76 1/88 1/74	98% 98% 98% 98% 98%	1/3951 1/3751 1/3751 1/4351 1/3651	1/1264320 1/1140304 1/1140304 1/1531552 1/1080696
SLC35A3	AR	Artrogriposis, Retraso Mental y Convulsiones	General Judío Ashkenazi	<1/500 1/453	98% 98%	<1/24951 1/22601	<1/49902000 1/40953012
SLC37A4	AR	Enfermedad por Almacenamiento de Glucógeno tipo 1B	General Judío Ashkenazi	1/158 1/71	95% 95%	1/3141 1/1401	1/1985112 1/397884
SLC39A4	AR	Acrodermatitis Enteropática	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SLC3A1	AR, DG	Cistinuria tipo I	General Europeo	1/50 1/42	98% 98%	1/2451 1/2051	1/490200 1/344568
SLC45A2	AR	Albinismo Oculocutáneo Tipo IV	General Japonés	1/159 1/146	98% 98%	1/7901 1/7251	1/5025036 1/4234584
SLC4A11	AR	Distrofia Corneal Endotelial	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SLC7A7	AR	Intolerancia Lisinúrica	General Finlandés Japonés	<1/500 1/122 1/119	95% 95% 95%	<1/9981 1/2421 1/2361	<1/19962000 1/1181448 1/1123836
SLC7A9	AR, DG	Cistinuria no tipo I	General	1/42	98%	1/2051	1/344568
SMN1	AR	Atrofia Muscular Espinal	General Africano Afroamericano Judío Ashkenazi Europeo Este de Asia Latino	1/54 1/72 1/72 1/67 1/47 1/59 1/68	91% 71% 71% 91% 95% 93% 90%	1/590 1/246 1/246 1/734 1/921 1/830 1/671	1/127440 1/70848 1/70848 1/196712 1/173148 1/195880 1/182512
SMPD1	AR	Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo A/B	General Judío Ashkenazi Latino	1/250 1/115 1/106	95% 95% 95%	1/4981 1/2281 1/2101	1/4981000 1/1049260 1/890824
SRD5A2	AR	Deficiencia de 5-Alfa Reductasa	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
STAR	AR	Hiperplasia Suprarrenal Congénita lipoide	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
SUMF1	AR	Deficiencia de Sulfatasa Múltiple	General Judío Ashkenazi	1/500 1/320	98% 98%	1/24951 1/15951	1/49902000 1/20417280
TAT	AR	Tirosinemia: Tipo II	General	1/250	98%	1/12451	1/12451000
TCIRG1	AR	Osteopetrosis relacionada con TCIRG1	General	1/250	98%	1/12451	1/12451000
TECPR2	AR	Paraplejia Espástica 49	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
TFR2	AR	Hemocromatosis tipo III	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
TGM1	AR	Ictiosis Congénita	General	1/224	95%	1/4461	1/3997056
TH	AR	Sídrome de Segawa	General	1/224	98%	1/11151	1/9991296
TMEM216	AR	Síndrome de Joubert 2 (+)	General Judío Ashkenazi	1/141 1/92	98% 98%	1/7001 1/4551	1/3948564 1/1674768
TMEM216	AR	Síndrome de Meckel 2 (+)	General Judío Ashkenazi	1/141 1/92	98% 98%	1/7001 1/4551	1/3948564 1/1674768
TMEM216	AR	Enfermedades relacionadas con TMEM216	General Judío Ashkenazi	1/141 1/92	98% 98%	1/7001 1/4551	1/3948564 1/1674768
TPP1	AR	Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con TPP1	General Franco-Canadiense	1/252 1/53	97% 97%	1/8368 1/1734	1/8434944 1/367608

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor

Gen	Herencia	Enfermedad	Origen poblacional	Frecuencia de Portadores	Tasa de Detección	Riesgo Residual post-test*	Riesgo post-test de hijo afecto**
TRIM32	AR	Síndrome de Bardet-Biedl 11 (+)	General Hutterita	<1/500 1/12	98% 98%	<1/24951 1/551	<1/49902000 1/26448
TRIM32	AR	Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2H (+)	General Hutterita	<1/500 1/12	98% 98%	<1/24951 1/551	<1/49902000 1/26448
TRIM32	AR	Enfermedades relacionadas con TRIM32	General Hutterita	<1/500 1/12	98% 98%	<1/24951 1/551	<1/49902000 1/26448
TRMU	AR	Fallo hepático, infantil agudo	General Judío Yemení	<1/500 1/34	98% 98%	<1/24951 1/1651	<1/49902000 1/224536
TSEN54	AR	Hipoplasia Pontocerebelar relacionada con TSEN54	General	1/250	98%	1/12451	1/12451000
TTC37	AR	Síndrome Tricohepatoentérico	General	1/500	98%	1/24951	1/49902000
TTPA	AR	Ataxia con Deficiencia Aislada de Vitamina E	General Europeo	<1/500 1/267	98% 90%	<1/24951 1/2661	<1/49902000 1/2841948
TYMP	AR	Encefalopatia Neurogastrointestinal mitocondrial	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
TYR	AR	Albinismo Oculocutáneo tipo I	General	1/100	98%	1/4951	1/1980400
TYRP1	AR	Albinismo Oculocutáneo tipo III	General Africano	<1/500 1/47	98% 98%	<1/24951 1/2301	<1/49902000 1/432588
UGT1A1	AR	Síndrome de Crigler-Najjar	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
USH1C	AR	Sordera no sindrómica relacionada con USH1C (+)	General Franco-Canadiense	1/353 1/227	90% 90%	1/3521 1/2261	1/4971652 1/2052988
USH1C	AR	Síndrome de Usher Tipo 1C (+)	General Franco-Canadiense	1/353 1/227	90% 90%	1/3521 1/2261	1/4971652 1/2052988
USH1C	AR	Enfermedades relacionadas con USH1C	General Franco-Canadiense	1/353 1/227	90% 90%	1/3521 1/2261	1/4971652 1/2052988
USH2A	AR	Sindrome de Usher tipo 2A	General Europeo	1/126 1/73	96% 96%	1/3126 1/1801	1/1575504 1/525892
VPS13A	AR	Coreoacantocitosis	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
VPS13B	AR	Síndrome de Cohen	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
VPS53	AR	Hipoplasia Pontocerebelar: Relacionada con VPS53	General Judío Marroquí	<1/500 1/37	98% 98%	<1/24951 1/1801	<1/49902000 1/266548
VRK1	AR	Hipoplasia Pontocerebelar tipo 1A: Relacionada con VRK1	General	<1/500	98%	<1/24951	<1/49902000
VSX2	AR	Microftalmia con o sin coloboma	General	1/91	98%	1/4501	1/1638364
WAS	XL	Neutropenia Congénita Severa relacionada con WAS (+)	General	1/125000	99%	1/12499901	1/49999604
WAS	XL	Tromocitopenia: Ligada a X (+)	General	1/125000	99%	1/12499901	1/49999604
WAS	XL	Síndrome de Wiskott-Aldrich (+)	General	1/125000	99%	1/12499901	1/49999604
WAS	XL	Enfermedades relacionadas con WAS	General	1/125000	99%	1/12499901	1/49999604
WRN	AR	Sindrome de Werner	General Europeo Japonés	1/308 1/112 1/71	98% 98% 98%	1/15351 1/5551 1/3501	1/18912432 1/2486848 1/994284
XPA	AR	Xeroderma Pigmentosa: Grupo A	General Japonés	1/500 1/74	99% 99%	1/49901 1/7301	1/99802000 1/2161096
XPC	AR	Xeroderma Pigmentosa: Grupo C	General	1/500	99%	1/49901	1/99802000

*En genes con resultado negativo.

**En genes con resultado negativo y pareja no analizada.

Abreviaturas: AR, Autosómica Recesiva, XL, Ligada al X, DG, Digénico

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su Sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedida por Aenor