

VERAgene

12 Enfermedades genéticas analizadas.

Trisomías	Aneuploidias de Cromosomas Sexuales
Trisomía 21 (Síndrome de Down)	45, X (Síndrome de Turner)
Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)	47, XXX (Síndrome Triple X)
Trisomía 13 (Síndrome de Patau)	47,XXY (Síndrome de Klinefelter)
	47, XYY (Síndrome de Jacobs)
	Síndrome XXYY
Microdeleciones	
22q (síndrome de DiGeorge)	4p (Síndrome de Wolf-Hirschorn)
Síndrome Smith-Magenis 17p	Síndrome de deleción 1p36
15q (Síndrome de Prader-Willi; Síndrome de Angelman)	

100 Enfermedades Monogénicas

Deficiencia de 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA	Coroideremia
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA Carboxilasa 1	Deficiencia de Citrina
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA Carboxilasa 2	Deficiencia Combinada de Fosforilación Oxidativa
Abetalipoproteinemia	Desórden Congénito de Glicosilación
Deficiencia de Acetil-CoA Oxidasa	Neutropenia Congénita
Síndrome de Aicardi-Goutieres	Síndrome de Crigler Najjar tipo 1
Síndrome de Alport	Fibrosis Quística
Síndrome de Alstrom	Deficiencia de Factor XI
Síndrome de Andermann	Disautonomía Familiar
Deficiencia de Aromatasa	Anemia de Fanconi Tipo C
Artrogriposis, Retraso Mental, Convulsiones	Anemia de Fanconi Tipo G
Deficiencia de Asparagina Sintetasa	Enfermedad de Gaucher
Aspartilglucosaminuria	Acidemia Glutárica
Enfermedad Renal Poliquistica Recesiva	Encefalopatía por Glicina
Síndrome de Bardet-Biedl 1	Enfermedad por almacenamiento de Glucogeno tipo 1A
Síndrome de Bardet-Biedl 2	Enfermedad por almacenamiento de Glucogeno tipo 1B
Beta Talasemia	Enfermedad por almacenamiento de Glucogeno tipo 3
Deficiencia de Biotinidasa	Enfermedad por almacenamiento de Glucogeno tipo 7
Enfermedad de Canavan	Síndrome GRACILE
Coreacantocitosis	Intolerancia Hereditaria a la Fructosa

Homocistinuria	Síndrome de Omenn
Síndrome Hidroletalus	Deficiencia de Ornitina Aminotransferasa
Miopatía por cuerpos de inclusión	Deficiencia de Ornitina Translocasa
Acidemia Isovalérica	Síndrome de Pendred
Síndrome de Joubert	Síndrome de Zellweger Pex1
Epidermólisis bullosa de unión	Síndrome de Zellweger Pex2
Ictiosis Lamelar	Fenilcetonuria
Amaurosis Congénita de Leber	Hipoplasia Pontocerebelar Tipo 1a
Síndrome de Leigh	Hipoplasia Pontocerebelar Tipo 2d
Leucoencefalopatía con materia blanca evanescente	Hipoplasia Pontocerebelar Tipo 2e
Hipoplasia de Células de Leydig	Discinesia Ciliar Primaria DNAH5
Distrofia muscular de Limb Girdle	Discinesia Ciliar Primaria DNAI1
Enfermedad de Orina de maple	Hiperoxaluria Primaria
Deficiencia de Lipoproteína Lipasa	Picnodistosis
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA Deshidrogenasa	Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa
Intolerancia a la proteína Lisinúrica	Distrofia Retinal
Enfermedad de orina de Maple tipo 1B	Retinitis Pigmentosa 25
Acidemia Metilmalonica	Retinitis Pigmentosa 59
Aciduria Metilmalonica	Síndrome de Sanfilippo
Aciduria y Homocistinuria Metilmalonica Tipo C	Inmunodeficiencia severa combinada tipo Athabskan
Aciduria y Homocistinuria Metilmalonica Tipo D	Inmunodeficiencia severa combinada ligada a x
Mucopolisacaridosis Tipo II	Anemia Falciforme
Mucopolisacaridosis Tipo III	Síndrome de Sjogren Larsson
Deficiencia Múltiple de Sulfatasa	Síndrome Nefrótico Resistente a Esteroides
Miopatía Miotubular	Síndrome de Stuve Wiedemann
Neurohepatopatía Navajo	Enfermedad de Tay Sachs
Lupofuscinosi Neuronal Ceroidea CLN8	Síndrome de Usher tipo 1f
Lupofuscinosi Neuronal Ceroidea MFSD8	Síndrome de Usher Tipo 3
Lupofuscinosi Neuronal Ceroidea TPP1	Enfermedad de Wolman
Síndrome de Nijmegen Breakage	