

CROMOSOMA	GEN	OMIM (fenotipo)	ENFERMEDAD	HERENCIA
2	ABCA12	601277; 242500	Ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) tipo 4A; ICAR tipo 4B (feto arlequín)	Autosómica recesiva;;;
2	ABCB11	605479; 601847	Colestasis intrahepática (CI) recurrente benigna tipo 2; CI familiar progresiva tipo 2	Autosómica recesiva;;;
11	ABCC8	256450*; 606176*	Hipoglucemia hiperinsulinémica tipo 1 (hiperinsulinismo congénito); Diabetes mellitus neonatal permanente	Autosómica recesiva*;;;
X	ABCD1	300100	Adrenoleucodistrofia	Ligada al X;;;
3	ACAD9	611126	La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9 (déficit del complejo mitocondrial I nuclear tipo 20)	Autosómica recesiva;;;
1	ACADM	201450	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Autosómica recesiva;;;
12	ACADS	201470	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	Autosómica recesiva;;;
17	ACADVL	201475	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	Autosómica recesiva;;;
11	ACAT1	203750	Aciduria ?-metil-acetoacética (deficiencia de ?-cetotilasa)	Autosómica recesiva;;;
17	ACOX1	264470	Deficiencia de acil-CoA oxidasa peroxisomal	Autosómica recesiva;;;
20	ADA	102700	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa (ADA)	Autosómica recesiva;;;
5	ADAMTS2	225410	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis	Autosómica recesiva;;;
4	AGA	208400	Aspartilglucosaminuria (deficiencia de aspartilglucosaminidasa)	Autosómica recesiva;;;
1	AGL	232400	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 3	Autosómica recesiva;;;
2	AGPS	600121	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 3	Autosómica recesiva;;;
2	AGXT	259900	Hiperoxaluria primaria tipo 1	Autosómica recesiva;;;
6	AHI1	608629	Síndrome de Joubert tipo 3	Autosómica recesiva;;;
21	AIRE	240300*	Síndrome de la poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	Autosómica recesiva*;;;
17	ALDH3A2	270200	Síndrome de Sjögren-Larsson	Autosómica recesiva;;;
9	ALDOB	229600	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Autosómica recesiva;;;
16	ALG1	608540	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1K	Autosómica recesiva;;;
1	ALG6	603147	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1C	Autosómica recesiva;;;
2	ALMS1	203800	Síndrome de Alström	Autosómica recesiva;;;
1	ALPL	241510	Hipofosfatasa infantil	Autosómica recesiva;;;

3	AMT	605899	Encefalopatía por glicina	Autosómica recesiva;;;;;
X	AR	300068	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	Ligada al X;;;;;
6	ARG1	207800	Argininemia (deficiencia de arginasa)	Autosómica recesiva;;;;;
22	ARSA	250100	Leucodistrofia metacromática	Autosómica recesiva;;;;;
5	ARSB	253200	Mucopolisacaridosis tipo 6 (síndrome de Maroteaux-Lamy)	Autosómica recesiva;;;;;
X	ARSE	302950	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	Ligada al X;;;;;
7	ASL	207900	Aciduria argininosuccínica	Autosómica recesiva;;;;;
17	ASPA	271900	Enfermedad de Canavan	Autosómica recesiva;;;;;
9	ASS1	215700	Citrulinemia tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
11	ATM	208900	Ataxia-telangiectasia	Autosómica recesiva;;;;;
X	ATP7A	309400; 304150	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	Ligada al X;;;
13	ATP7B	277900	Enfermedad de Wilson	Autosómica recesiva;;;;;
18	ATP8B1	211600; 243300	Colestasis intrahepática (CI) familiar progresiva tipo 1; CI recurrente benigna tipo 1	Autosómica recesiva;;;
9	B4GALT1	607091	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2D	Autosómica recesiva;;;;;
11	BBS1	209900	Síndrome de Bardet Biedl tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
12	BBS10	615987	Síndrome de Bardet Biedl tipo 10	Autosómica recesiva;;;;;
16	BBS2	615981	Síndrome de Bardet Biedl tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
19	BCKDHA	248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1A	Autosómica recesiva;;;;;
6	BCKDHB	248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B	Autosómica recesiva;;;;;
2	BCS1L	256000	Síndrome de Leigh y trastornos asociados al gen BCS1L	Autosómica recesiva;;;;;
15	BLM	210900	Síndrome de Bloom	Autosómica recesiva;;;;;
1	BSND	602522	Síndrome de Bartter tipo 4A	Autosómica recesiva;;;;;
3	BTD	253260	Deficiencia de biotinidasa	Autosómica recesiva;;;;;
X	BTK	300755	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	Ligada al X;;;;;
8	CA2	259730	Osteopetrosis con acidosis tubular renal (osteopetrosis autosómica recesiva tipo 3)	Autosómica recesiva;;;;;
15	CAPN3	253600	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 1 (LGMD R1)	Autosómica recesiva;;;;;

21	CBS	236200	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	Autosómica recesiva;;;;;
X	CD40LG	308230	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	Ligada al X;;;;;
10	CDH23	601386; 601067	Sordera autosómica recesiva tipo 12; Síndrome de Usher tipo 1D	Autosómica recesiva;;;
12	CEP290	611134;610188; 611755	Síndrome de Meckel tipo 4; Síndrome de Joubert tipo 5; Amaurosis congénita de Leber tipo 10	Autosómica recesiva;;
2	CERKL	608380	Retinosis pigmentaria tipo 26	Autosómica recesiva;;;;;
7	CFTR	219700	Fibrosis quística	Autosómica recesiva;;;;;
10	CHAT	254210	Síndrome miasténico presináptico congénito tipo 6	Autosómica recesiva;;;;;
X	CHM	303100	Coroideremia	Ligada al X;;;;;
17	CHRNE	616324; 608931	Síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 4B ; Síndrome miasténico congénito asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina tipo 4C	Autosómica recesiva;;;
16	CLN3	204200	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
13	CLN5	256731	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 5	Autosómica recesiva;;;;;
15	CLN6	601780	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 6	Autosómica recesiva;;;;;
8	CLN8	600143	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 8	Autosómica recesiva;;;;;
3	CLRN1	276902	Síndrome de Usher tipo 3A	Autosómica recesiva;;;;;
8	CNGB3	262300	Acromatopsia tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
2	COL4A3	203780	Síndrome de Alport autosómico recesivo tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
2	COL4A4	203780	Síndrome de Alport autosómico recesivo tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
3	COL7A1	226600; 604129*; 131850*	Epidermólisis ampollosa distrófica (EAD) tipo Hallopeau-Siemens (HS) y tipo no-HS; EAD pruriginosa; EAD pretibial	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*;
3	COLQ	603034	Síndrome miasténico congénito tipo 5	Autosómica recesiva;;;;;
2	CPS1	237300	Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa 1	Autosómica recesiva;;;;;
11	CPT1A	255120	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 1A	Autosómica recesiva;;;;;
1	CPT2	608836;" 600649	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2	forma neonatal letal;" Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo 2
1	CRB1	600105; 613835	Retinosis pigmentaria tipo 12; Amaurosis congénita de Leber tipo 8	Autosómica recesiva;;;
3	CRTAP	610682	Osteogénesis imperfecta tipo 7	Autosómica recesiva;;;;;
17	CTNS	219800	Cistinosis nefropática	Autosómica recesiva;;;;;
11	CTSD	610127	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 10	Autosómica recesiva;;;;;

1	CTSK	265800	Picnodisostosis	Autosómica recesiva;;;;;
16	CYBA	233690	Enfermedad granulomatosa crónica autosómica recesiva por deficiencia de CYBA	Autosómica recesiva;;;;;
X	CYBB	306400	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al cromosoma X	Ligada al X;;;;;
2	CYP1B1	231300	Glaucoma congénito primario tipo 3A	Autosómica recesiva;;;;;
2	CYP27A1	213700	Xantomatosis cerebrotendinosa	Autosómica recesiva;;;;;
1	DBT	248600	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
10	DCLRE1C	603554; 602450	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabasca	Autosómica recesiva;;;
11	DDB2	278740	Xerodermia pigmentosa grupo de complementación E	Autosómica recesiva;;;;;
11	DHCR7	270400	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Autosómica recesiva;;;;;
1	DHDDS	613861	Retinosis pigmentaria tipo 59	Autosómica recesiva;;;;;
7	DLD	246900	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	Autosómica recesiva;;;;;
4	DOK7	618389; 254300	Secuencia deformante de aquinesia fetal tipo 3; Síndrome miasténico congénito tipo 10	Autosómica recesiva;;;
9	DOLK	610768	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1M	Autosómica recesiva;;;;;
11	DPAGT1	608093; 614750	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1J; Síndrome miasténico congénito tipo 13	Autosómica recesiva;;;
20	DPM1	608799	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1E	Autosómica recesiva;;;;;
1	DPYD	274270	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	Autosómica recesiva;;;;;
2	DYSF	254130; 253601	Distrofia muscular de Miyoshi tipo 1; Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2 (LGMD R2)	Autosómica recesiva;;;
X	EDA	305100	Displasia ectodérmica hipohidróica tipo 1 ligada al X	Ligada al X;;;;;
3	EIF2B5	603896	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	Autosómica recesiva;;;;;
X	EMD	310300	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	Ligada al X;;;;;
19	ERCC2	601675	Tricotodistrofia tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
2	ERCC3	616390	Tricotodistrofia tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
13	ERCC5	616570	Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
8	ESCO2	268300	Síndrome de Roberts	Autosómica recesiva;;;;;
15	ETFA	231680	Acidemia glutárica tipo 2A	Autosómica recesiva;;;;;
19	ETFB	231680	Acidemia glutárica tipo 2B	Autosómica recesiva;;;;;

4	ETFDH	231680	Acidemia glutárica tipo 2C	Autosómica recesiva;;;;;
19	ETHE1	602473	Encefalopatía etilmalónica	Autosómica recesiva;;;;;
6	EYS	602772	Retinosis pigmentaria tipo 25	Autosómica recesiva;;;;;
X	F8	306700	Hemofilia A	Ligada al X;;;;;
X	F9	306900	Hemofilia B	Ligada al X;;;;;
15	FAH	276700	Tirosinemia tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
7	FAM20C	259775	Síndrome de Raine	Autosómica recesiva;;;;;
16	FANCA	227650	Anemia de Fanconi grupo de complementación A	Autosómica recesiva;;;;;
9	FANCC	227645	Anemia de Fanconi grupo de complementación C	Autosómica recesiva;;;;;
9	FANCG	614082	Anemia de Fanconi grupo de complementación G	Autosómica recesiva;;;;;
1	FH	606812	Déficit de fumarasa	Autosómica recesiva;;;;;
19	FKRP	613153;606612; 607155	Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo 5A (síndrome Walker-Warburg); Tipo 5B; Tipo 5C (distrofia muscular de cinturas tipo 9 [LGMDR9])	Autosómica recesiva;;
9	FKTN	253800;613152; 611588	Distrofia muscular-distroglicanopatía congénita tipo 4A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 4B; Tipo 4C (distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 13 [LGMD R13])	Autosómica recesiva;;
X	FMR1	300624	Síndrome de X-frágil	Ligada al X;;;;;
4	FRAS1	219000	Síndrome de Fraser tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
17	G6PC	232200	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1A	Autosómica recesiva;;;;;
17	G6PC3	612541	Síndrome de Dursun	Autosómica recesiva;;;;;
X	G6PD	300908	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	Ligada al X;;;;;
17	GAA	232300	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
14	GALC	245200	Enfermedad de Krabbe	Autosómica recesiva;;;;;
17	GALK1	230200	Deficiencia de galactoquinasa con cataratas	Autosómica recesiva;;;;;
16	GALNS	253000	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Autosómica recesiva;;;;;
9	GALT	230400	Galactosemia	Autosómica recesiva;;;;;
19	GAMT	612736	Síndrome de deficiencia de creatina cerebral tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
1	GBA	230800	Enfermedad de Gaucher	Autosómica recesiva;;;;;
3	GBE1	232500	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 4	Autosómica recesiva;;;;;

19	GCDH	231670	Acidemia glutárica tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
14	GCH1	233910	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo B	Autosómica recesiva;;;;;
3	GFM1	609060	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
13	GJB2	220290	Sordera autosómica recesiva tipo 1A	Autosómica recesiva;;;;;
X	GLA	301500	Enfermedad de Fabry	Ligada al X;;;;;
10500, 230600, 230650;	Gangliosidosis	tipos 1-3;" Mucopolisacaridosis	tipo 4B (Morquio)"	Autosómica recesiva";;;;;
9	GLDC	605899	Encefalopatía por glicina	Autosómica recesiva;;;;;
9	GLE1	253310; 611890	Síndrome de contractura congénita letal tipo 1; Artrogriposis congénita con enfermedad de células del asta anterior	Autosómica recesiva;;;
9	GNE	605820	Miopatía con cuerpos de inclusión tipo 2 (miopatía de Nonaka)	Autosómica recesiva;;;;;
12	GNPTAB	252500; 252600	Mucopolipidosis tipo 2 alfa/beta; Mucopolipidosis tipo 3 alfa/beta	Autosómica recesiva;;;
12	GNS	252940	Mucopolisacaridosis tipo 3D (Síndrome Sanfilippo D)	Autosómica recesiva;;;;;
X	GPR143	300500	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	Ligada al X;;;;;
9	GRHPR	260000	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
7	GUSB	253220	Mucopolisacaridosis tipo 7	Autosómica recesiva;;;;;
2	HADHA	609016	Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa de cadena larga	Autosómica recesiva;;;;;
2	HADHB	609015	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Autosómica recesiva;;;;;
1	HAX1	610738	Neutropenia congénita grave tipo 3 autosómica recesiva	Autosómica recesiva;;;;;
16	HBA1	604131	Alfa talasemia	Autosómica recesiva;;;;;
16	HBA2	604131	Alfa talasemia	Autosómica recesiva;;;;;
11	HBB	603903	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	Autosómica recesiva;;;;;
15	HEXA	272800	Enfermedad de Tay-Sachs	Autosómica recesiva;;;;;
"off forma infantil, juvenil y adulta", Autosómica recesiva;;;;;				
3	HGD	203500	Alcaptonuria	Autosómica recesiva;;;;;
8	HGSNAT	252930	Mucopolisacaridosis tipo 3C (Síndrome Sanfilippo C)	Autosómica recesiva;;;;;
21	HLCS	253270	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Autosómica recesiva;;;;;
1	HMGCL	246450	Aciduria 3-hidroxi-3-metil-glutárica	Autosómica recesiva;;;;;
10	HPS1	203300	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
3	HPS3	614072	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;

5	HSD17B4	261515	Déficit de proteína D bifuncional	Autosómica recesiva;;;;;
1	HSPG2	224410	Displasia disegmentaria tipo Silverman-Handmaker	Autosómica recesiva;;;;;
11	HYLS1	236680	Síndrome hidroletalus	Autosómica recesiva;;;;;
X	IDS	309900	Mucopolisacaridosis tipo 2	Ligada al X;;;;;
4	IDUA	607014;607015; 607016	Mucopolisacaridosis tipo 1h; Mucopolisacaridosis tipo 1h/s; Mucopolisacaridosis tipo s	Autosómica recesiva;;
11	IGHMBP2	616155	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2S	Autosómica recesiva;;;;;
X	IL2RG	312863	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	Ligada al X;;;;;
15	IVD	243500	Acidemia isovalérica	Autosómica recesiva;;;;;
11	KCNJ11	601820; 606176*	Hipoglucemia hiperinsulinémica tipo 2 (hiperinsulinismo congénito); Diabetes mellitus neonatal permanente	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*;;
X	LICAM	307000; 303350	Síndrome L1	Ligada al X;;;;;
6	LAMA2	607855; 618138	Distrofia muscular asociada al gen LAMA2	Autosómica recesiva;;;;;
18	LAMA3	226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva;;;
1	LAMB3	226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva;;;
1	LAMC2	226700; 226650	Epidermólisis ampollosa juntural (EAJ) tipo Herlitz; EAJ tipo no-Herlitz	Autosómica recesiva;;;
22	LARGE1	613154; 608840	Distrofia muscular-distroglícanopatía tipo 6A y tipo 6B	Autosómica recesiva;;;;;
9	LHX3	221750	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
5	LIFR	601559	Síndrome de Stuve-Wiedemann (Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2)	Autosómica recesiva;;;;;
10	LIPA	278000	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (Wolman)	Autosómica recesiva;;;;;
18	LOXHD1	613079	Sordera autosómica recesiva tipo 77	Autosómica recesiva;;;;;
2	LRPPRC	220111	Síndrome de Leigh tipo franco-canadiense	Autosómica recesiva;;;;;
1	LYST	214500	Síndrome de Chediak-Higashi	Autosómica recesiva;;;;;
19	MAN2B1	248500	Alfa-manosidosis tipo 1 y 2	Autosómica recesiva;;;;;
5	MCCC2	210210	Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
19	MCOLN1	252650	Mucopolidosis tipo 4	Autosómica recesiva;;;;;
X	MECP2	300673	Encefalopatía neonatal grave	Ligada al X;;;;;
16	MEFV	249100	Fiebre mediterránea familiar	Autosómica recesiva;;;;;
4	MFSD8	610951	Lipofuscinosis neuronal cerioidea tipo 7	Autosómica recesiva;;;;;
17	MKS1	615990;" 249000	Síndrome de Bardet-Biedl tipo 13";" Meckel syndrome tipo 1""	Autosómica recesiva"";;;
22	MLC1	604004	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	Autosómica recesiva;;;;;
4	MMAA	251100	Acidemia metilmalónica sensible a vitamina B12	Autosómica recesiva;;;;;
12	MMAB	251110	Acidemia metilmalónica sensible a vitamina B12	Autosómica recesiva;;;;;
1	MMACHC	277400	Acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo cbIC	Autosómica recesiva;;;;;
nuria tipo cbID, variante 1",Autosómica recesiva;;;;;				
6	MMUT	251000	Acidemia metilmalónica tipo mut	Autosómica recesiva;;;;;

2	MOGS	606056	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2b	Autosómica recesiva;;;;;
15	MPI	602579	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	Autosómica recesiva;;;;;
1	MPL	604498	Trombocitopenia congénita amegacariocítica	Autosómica recesiva;;;;;
2	MPV17	256810; 618400	Síndrome de depleción de ADN mitocondrial tipo 6 (hepatocerebral); Enfermedad Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2EE	Autosómica recesiva;;;
X	MTM1	310400	Miopatía miotubular ligada al X	Ligada al X;;;;;
1	MTR	250940	Anemia megaloblástica homocistinúrica tipo cblG	Autosómica recesiva;;;;;
5	MTRR	236270	Anemia megaloblástica homocistinúrica tipo cblE	Autosómica recesiva;;;;;
4	MTTP	200100	Abetalipoproteinemia	Autosómica recesiva;;;;;
11	MYO7A	276900; 600060	Síndrome de Usher tipo 1B; Sordera autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva;;;
17	NAGLU	252920	Mucopolisacaridosis tipo 3B (Síndrome Sanfilippo B)	Autosómica recesiva;;;;;
17	NAGS	237310	Déficit de N-acetil glutamato sintetasa	Autosómica recesiva;;;;;
8	NBN	251260	Síndrome de rotura de Nijmegen	Autosómica recesiva;;;;;
7	NCF1	233700	Enfermedad crónica granulomatosa debido a deficiencia de NCF-1	Autosómica recesiva;;;;;
1	NCF2	233710	Enfermedad crónica granulomatosa debido a deficiencia de NCF-2	Autosómica recesiva;;;;;
8	NDRG1	601455	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	Autosómica recesiva;;;;;
2	NEB	256030	Miopatía nemalínica autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
5	NHP2	613987	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
15	NOPI0	224230	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
18	NPC1	257220	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	Autosómica recesiva;;;;;
14	NPC2	607625	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	Autosómica recesiva;;;;;
19	NPHS1	256300	Síndrome nefrótico tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
1	NPHS2	600995	Síndrome nefrótico tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
X	NR0B1	300200	Hipoplasia adrenal congénita	Ligada al X;;;;;
15	NR2E3	268100; 611131*	Síndrome del cono-S aumentado (Goldmann-Favre); Retinosis pigmentaria tipo 37	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*;;;
1	NTRK1	256800	Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis	Autosómica recesiva;;;;;
10	OAT	258870	Deficiencia de ornitina aminotransferasa (Atrofia girada de la coroides y la retina)	Autosómica recesiva;;;;;
15	OCA2	203200	Albinismo oculocutáneo tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
X	OCRL	309000; 300555	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	Ligada al X;;;
19	OPA3	258501	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
6	OSTM1	259720	Osteopetrosis autosómica recesiva tipo 5	Autosómica recesiva;;;;;
X	OTC	311250	Déficit de ornitina transcarbamilasa	Ligada al X;;;;;
1	P3H1	610915	Osteogénesis imperfecta tipo 8	Autosómica recesiva;;;;;
12	PAH	261600	Fenilcetonuria	Autosómica recesiva;;;;;
11	PC	266150	Déficit de piruvato carboxilasa	Autosómica recesiva;;;;;

13	PCCA	606054	Acidemia propionica	Autosómica recesiva;;;;;
3	PCCB	606054	Acidemia propionica	Autosómica recesiva;;;;;
10	PCDH15	609533; 601067	Sordera autosómica recesiva tipo 23; Síndrome de Usher tipo 1D/1F digénico	Autosómica recesiva;;;
X	PDHA1	312170	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	Ligada al X;;;;;
7	PEX1	234580	Síndrome de Heimler tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
8	PEX2	614866	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 5A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva;;;;;
12	PEX5	214110	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 2A (Síndrome de Zellweger)	Autosómica recesiva;;;;;
6	PEX6	614862; 616617*; 614863	Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 4A (Síndrome de Zellweger); Trastorno de la biogénesis peroxisomal tipo 4B; Síndrome de H	Autosómica recesiva; Autosómica recesiva*; Autosómica recesiva
6	PEX7	215100	Condrodiasplasia punctata rizomélica tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
1	PHGDH	256520; 601815	Síndrome de Neu-Laxova tipo 1; Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa	Autosómica recesiva;;;
6	PKHD1	263200	Enfermedad renal poliquística tipo 4	Autosómica recesiva;;;;;
22	PLA2G6	256600	Distrofia neuroaxonal infantil tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
1	PLOD1	225400	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliótico 1	Autosómica recesiva;;;;;
16	PMM2	212065	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1A	Autosómica recesiva;;;;;
17	PNPO	610090	Deficiencia de piridox(am)ina 5'-fosfato oxidasa	Autosómica recesiva;;;;;
15	POLG	203700;613662; 607459	Enfermedades asociadas al gen POLG	Autosómica recesiva;;;
1	POMGNT1	253280;613151; 613157	Distrofia muscular-distroglícanopatía congénita tipo 3A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 3B; Tipo 3C (distrofia muscular de cinturas	Autosómica recesiva;;
9	POMT1	236670;613155; 609308	Distrofia muscular-distroglícanopatía congénita tipo 1A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 1B; Tipo 1C (distrofia muscular de cinturas a	Autosómica recesiva;;
14	POMT2	613150;613156; 613158	Distrofia muscular-distroglícanopatía congénita tipo 2A (síndrome de Walker-Warburg); Tipo 2B; Tipo 2C (distrofia muscular de cinturas	Autosómica recesiva;;
3	POU1F1	613038*	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 1	Autosómica recesiva*;;;;;
1	PPT1	256730	Lipofuscinosis neuronal ceroida tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
10	PRF1	603553	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
5	PROP1	262600	Déficit combinado de hormonas hipofisarias tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
10	PSAP	611721	Déficit combinado de saposina	Autosómica recesiva;;;;;
11	PTS	261640	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo A	Autosómica recesiva;;;;;
11	PYGM	232600	Enfermedad de McArdle	Autosómica recesiva;;;;;
4	QDPR	261630	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de BH4 tipo C	Autosómica recesiva;;;;;
6	RAB23	201000	Síndrome de Carpenter	Autosómica recesiva;;;;;
11	RAG1	603554; 601457	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave célula B negativa	Autosómica recesiva;;;
11	RAG2	603554; 601457	Síndrome de Omenn; Inmunodeficiencia combinada grave célula B negativa	Autosómica recesiva;;;
11	RAPSN	208150; 616326	Secuencia deformante de aquinesia fetal; Síndrome miasténico congénito asociado con deficiencia de AChR	Autosómica recesiva;;;
14	RDH12	612712	Amaurosis congénita de Leber tipo 13	Autosómica recesiva;;;;;
1	RPE65	204100	Amaurosis congénita de Leber tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
16	RPGRIP1L	611560;611561; 216360	Síndrome de Joubert tipo 7; Síndrome de Meckel tipo 5; Síndrome de COACH	Autosómica recesiva;;

20	RTEL1	615190*	Disqueratosis congénita autosómica recesiva tipo 5	Autosómica recesiva*;;;;;
13	SACS	270550	Ataxia espástica tipo Charlevoix-Saguenay	Autosómica recesiva;;;;;
7	SBDS	260400	Síndrome de Shwachman-Diamond	Autosómica recesiva;;;;;
17	SGCA	608099	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 3 (LGMD R3)	Autosómica recesiva;;;;;
4	SGCB	604286	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 4 (LGMD R4)	Autosómica recesiva;;;;;
13	SGCG	253700	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 5 (LGMD R5)	Autosómica recesiva;;;;;
17	SGSH	252900	Mucopolisacaridosis tipo 3A (Síndrome Sanfilippo A)	Autosómica recesiva;;;;;
X	SH2D1A	308240	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 1	Ligada al X;;;;;
16	SLC12A3	263800	Síndrome de Gitelman	Autosómica recesiva;;;;;
15	SLC12A6	218000	Agnesia de cuerpo calloso con neuropatía	Autosómica recesiva;;;;;
6	SLC17A5	604369	Enfermedad de Salla	Autosómica recesiva;;;;;
5	SLC22A5	212140	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Autosómica recesiva;;;;;
7	SLC25A13	603471	Citruinemia adulta tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
13	SLC25A15	238970	Síndrome de Hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria	Autosómica recesiva;;;;;
5	SLC26A2	600972	Acondrogénesis tipo 1B (displasia diastrófica)	Autosómica recesiva;;;;;
7	SLC26A4	600791; 274600	Sordera autosómica recesiva tipo 4; Síndrome de Pendred	Autosómica recesiva;;;
6	SLC35A1	603585	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2F	Autosómica recesiva;;;;;
Capacidad intelectual y convulsiones", Autosómica recesiva;;;;;				
11	SLC35C1	266265	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 2C	Autosómica recesiva;;;;;
1	SLC35D1	269250	Displasia de Schneckbecken	Autosómica recesiva;;;;;
11	SLC37A4	232220	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1B	Autosómica recesiva;;;;;
5	SLC45A2	606574	Albinismo oculocutáneo tipo 4	Autosómica recesiva;;;;;
20	SLC4A11	217700	Distrofia endotelial hereditaria congénita tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
X	SLC6A8	300352	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	Ligada al X;;;;;
14	SLC7A7	222700	Intolerancia a la proteína lisínica	Autosómica recesiva;;;;;
5	SMN1	253300	Atrofia muscular espinal	Autosómica recesiva;;;;;
11	SMPD1	257200; 607616	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Autosómica recesiva;;;
8	STAR	201710	Hiperplasia adrenal lipoide	Autosómica recesiva;;;;;
3	SUMF1	272200	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Autosómica recesiva;;;;;
11	TCIRG1	259700	Osteopetrosis autosómica recesiva tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
7	TFR2	604250	Hemocromatosis tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
14	TGM1	242300	Ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) tipo 1	Autosómica recesiva;;;;;
11	TH	605407	Síndrome de Segawa autosómico recesivo	Autosómica recesiva;;;;;
11	TMEM216	608091; 603194	Síndrome de Joubert tipo 2; Síndrome de Meckel tipo 2	Autosómica recesiva;;;

11	TPP1	204500	Lipofuscinosis neuronal ceroid tipo 2	Autosómica recesiva;;;;;
EN54,"277470;"2257	Hipoplasia po	Autosómica recesiva;;;;;		
12	TSFM	610505	Déficit combinado de la fosforilación oxidativa tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
8	TTPA	277460	Ataxia con déficit de vitamina E	Autosómica recesiva;;;;;
11	TYR	203100; 606952	Albinismo oculocutáneo (OCA) tipo 1A; OCA 1B	Autosómica recesiva;;;
2	UGT1A1	606785; 218800	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1; Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	Autosómica recesiva;;;
17	UNC13D	608898	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 3	Autosómica recesiva;;;;;
11	USH1C	276904; 602092	Síndrome de Usher tipo 1C; Sordera autosómica recesiva tipo 18A	Autosómica recesiva;;;
17	USH1G	606943	Síndrome de Usher tipo 1G	Autosómica recesiva;;;;;
1	USH2A	276901	Síndrome de Usher tipo 2A	Autosómica recesiva;;;;;
9	VPS13A	200150	Coreoacantocitosis	Autosómica recesiva;;;;;
X	WAS	301000; 313900	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	Ligada al X;;;
2	WNT10A	257980	Displasia odonto-ónico-dérmica	Autosómica recesiva;;;;;
9	XPA	278700	Xerodermia pigmentosa grupo de complementación A	Autosómica recesiva;;;;;