

ENFERMEDADES MONOGENICAS

- Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa
- Agenesia del cuerpo caloso con Neuropatía Periférica (ACCPN)
- Alfa-manosidosis
- Amiloidosis transtirretina familiar
- Anemia de Fanconi (asociada a FANCC)
- Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix Saguenay (ARSACS)
- Atrofia muscular espinal
- Beta talasemia
- Cistinosis
- Condrodisplasia Punctata Rizomélica Tipo 1
- Deficiencia de G6PD
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de biotinidasa
- Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa
- Deficiencia de la proteína D-bifuncional
- Disautonomía familiar (Síndrome de Riley-Day)
- Displasia diastrófica
- Distrofia muscular de cinturas
- Déficit de Alfa-1 Antitripsina
- Enfermedad de Canavan
- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
- Enfermedad de Refsum
- Enfermedad de Salla
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Enfermedad de Wilson
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B
- Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva
- Epidermólisis Bullosa Juntural
- Epilepsia dependiente de piridoxina
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Fiebre mediterránea familiar
- Glucogenosis de tipo 1A
- Glucogenosis de tipo 1B
- Glucogenosis de tipo 2 o enfermedad de Pompe

- Glucogenosis de tipo 3
- Glucogenosis de tipo 5
- Hemocromatosis hereditaria asociada a HFE
- Hipercolesterolemia familiar tipo B
- Hiperoxaluria primaria tipo 1 (PH1)
- Hiperoxaluria primaria tipo 2 (PH2)
- Hipertermia maligna
- Hipofosfatasa
- Hipoplasia pontocerebelosa
- Homocistinuria (responde al tratamiento con piridoxina)
- Homocistinuria clásica por deficiencia de CBS
- Intolerancia hereditaria a la fructosa
- Leucodistrofia metacromática
- Leucoencefalopatía de Sustancia Blanca Evanesciente
- Lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 1 (asociada a PPT1)
- Lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 5 (asociada a CLN5)
- Lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 6 (asociada a CLN6)
- Lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 7 (asociada a MFSD8)
- Miocardiopatía hipertrófica familiar
- Mucopolidosis tipo II
- Mucopolidosis tipo IV
- Neoplasia endocrina múltiple 2B
- Parálisis periódica hipocalémica
- Polineuropatía amiloide familiar asociada a TTR
- Poliposis adenomatosa familiar
- Porfiria aguda intermitente
- Síndrome de Ehler-Danlos
- Síndrome de la fase avanzada del sueño familiar
- Sordera mitocondrial no sindrómica
- Síndrome Li Fraumeni
- Síndrome de Birt-Hogg-Dube
- Síndrome de GRACILE
- Síndrome de Leigh, tipo franco-canadiense (LSFC)
- Síndrome de Pendred
- Síndrome de Peters plus
- Síndrome de Sjögren-Larsson
- Síndrome de Usher
- Síndrome de Zellweger
- Síndrome miasténico congénito
- Tirosinemia tipo I
- Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a (PMM2-CDG)
- Lipofuscinosis ceroide neuronal tipo 3 (asociada a CLN3)